

EP-120 - (1JDP-9957) - ESTEREOTIPIAS E DESENVOLVIMENTO: A IMPORTÂNCIA DE UMA AVALIAÇÃO CONTÍNUA

Íris Santos Silva¹; João Virtuoso¹; Joana Filipe Ribeiro¹; Catarina Macedo Francisco¹; Leonor Salício¹; António Mendes¹

1 - Hospital Sousa Martins, ULS Guarda

Introdução / Descrição do Caso

As perturbações do neurodesenvolvimento podem apresentar-se como atraso global, dissociação, desvio ou regressão do desenvolvimento psicomotor (DPM). Caso: Menina que aos 18 meses foi referenciada à consulta de desenvolvimento por noção parental de regressão do DPM e diminuição da acuidade visual. Sem antecedentes perinatais de relevo. Não estavam descritas alterações no período neonatal e até aos primeiros 15 meses de vida. Durante 1 ano de consultas, observaram-se estereotipias com as mãos, hiperelasticidade das articulações, hiperreflexia dos membros inferiores, regressão da linguagem e da motricidade, bruxismo diurno, olhar ausente, e estrabismo fixo divergente. Não se destacavam dismorfias, nomeadamente microcefalia. Realizou gasimetria venosa, estudo analítico com lactato, amónia e CK, electroencefalograma e ressonância magnética craniana, que não revelaram alterações. Colocada a hipótese diagnóstica de síndrome de Rett atípica, foram pedidos o estudo genético e molecular. Confirmou-se o diagnóstico, aos 3 anos, pela identificação em heterozigotia da variante c.473C>T p.(Thr158Met) no gene MECP2. Mantém-se na nossa consulta de desenvolvimento e em seguimento por terapeutas da fala e ocupacional, com evolução razoável.

Comentários / Conclusões

A síndrome de Rett é uma perturbação grave do neurodesenvolvimento, mais frequente no sexo feminino. O diagnóstico clínico baseia-se numa regressão do neurodesenvolvimento e nas estereotipias manuais contínuas, com perda de funcionalidade. Este caso demonstra a importância de avaliar de forma contínua o DPM, para se fazer um diagnóstico e encaminhamento precoce.

Palavras-chave : Regressão, Desenvolvimento Psicomotor, Síndrome de Rett