

PD-188 - (20SPP-9560) - ENCEFALOPATIA EPILEPTICA NO CONTEXTO DE SÍNDROME DE SOTOS: UM DIAGNÓSTICO POSSÍVEL GRAÇAS À SEQUENCIAÇÃO DO EXOMA

Joana M. Marques¹; Inês Ferreira¹; Maria Filomena Cardoso²; Ana Berta Sousa³; José Paulo Monteiro²

1 - Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE; 2 - Hospital Garcia de Orta, EPE; 3 - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, EPE- H. Santa Maria

Introdução / Descrição do Caso

O Síndrome de Sotos (SS) caracteriza-se clinicamente por fâcies típico, dificuldades de aprendizagem e macrosomia. Podem estar presentes convulsões, com gravidade variável. Demonstram-se mutações no gene NSD1 em mais 90% dos casos.

Menina de 5 meses, referenciada à Neuropediatria por hipotonia axial, fâcies dismórfico e atraso do desenvolvimento. Como antecedentes pessoais no período neonatal: macrosomia, hipoglicémia, policitémia, icterícia e dificuldades alimentares. À observação: macrocefalia, pobre controlo cefálico e ausência de preensão voluntária. Com 7 meses iniciou episódios de espasmos infantis, refractários a vigabatrina, valproato, clonazepam, levetiracetam, zonisamida e à dieta cetogénica, mantendo uma frequência quase diária das crises até aos 15 meses. A partir dos 18 meses não voltou a ter crises, evoluindo para um atraso global do desenvolvimento: só apontou aos 5 anos, não tinha controlo de esfíncteres ou linguagem expressiva aos 6 anos. Da extensa investigação complementar: RMN-CE, investigação metabólica e Cariótipo sem alterações; Ecocardiograma com válvula aórtica bicúspide; exame citoquímico do LCR com glicorráquia "borderline", estudo genético para SLC2A1 negativo; EEG e vídeo-EEG com actividade de base lenta e desorganizada e actividade paroxística multifocal parieto-temporal bilateral. A sequenciação do exoma-trio realizada aos 6 anos revelou uma mutação *de novo* (c5471A>G p.Asp1824Gly) em heterozigotia no gene NSD1.

Comentários / Conclusões

A Epilepsia neste caso apresentou uma gravidade invulgar para o SS. O diagnóstico só foi possível após 6 anos de investigação pela sequenciação do Exoma. Actualmente discute-se a pertinência de tornar este um exame de primeira linha no estudo das perturbações do desenvolvimento.

Palavras-chave : síndrome sotos; epilepsia refractária, sequenciação exoma