

Neurodesenvolvimento | Casuística / Investigação

PAS-038 - (20SPP-9752) - SÍNDROME DE ANGELMAN: EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL DE NÍVEL III

Margarida Abreu¹; Francisca Trigo¹; Vasco Carvalho¹; Ivo Neves¹; Helena Silva¹; Célia Barbosa¹; Ângela Pereira¹

1 - Hospital de Braga

Introdução e Objectivos

O Síndrome de Angelman (SA) é uma doença neurogenética rara. Caracteriza-se por atraso grave não regressivo do desenvolvimento psicomotor com ênfase na linguagem, epilepsia e um perfil comportamental típico pautado pela natureza afetiva e riso fácil. O estudo dos mecanismos genéticos e moleculares envolvidos tem determinado um conhecimento clínico mais abrangente, com necessidade premente de divulgação. Este trabalho propõe-se à caracterização de uma amostra de doentes com SA, almejando a contribuição científica relativa a uma doença rara.

Metodologia

Estudo retrospectivo descritivo dos doentes com diagnóstico de SA acompanhados num hospital de nível III.

Resultados

São 7 os doentes com SA, todos resultantes de deleções no alelo cromossómico 15q11e13 materno, com idades entre os 5 e 16 anos; 6 do sexo masculino; 3 com hipopigmentação. A idade média de aparecimento de alterações do neurodesenvolvimento foi de 7 meses, e a idade média ao diagnóstico de 21 meses. Em todos documentou-se epilepsia com padrões eletroencefalográficos típicos, controlada com pelo menos 2 anti-epilépticos, excetuando 2 casos refratários. A natureza afetiva, com hiperexcitabilidade e sorriso fácil foi transversal a toda amostra. Nenhum apresenta linguagem verbal inteligível. Dos 5 doentes que apresentam marcha, 4 fazem-no sem apoio, apesar de trémulo marcado. Todos beneficiam de apoios na área da reabilitação física, linguagem e terapia ocupacional, com noção parental de impacto no desempenho motor e relacional.

Conclusões

Os resultados são consistentes com a literatura, exceto a predominância do sexo masculino. Consideramos fulcral promover a divulgação casuística que permita o reconhecimento de eventuais correlações genotípicas e outros fatores com implicação prognóstica ou terapêutica.

Palavras-chave : Angelman, imprinting, genética