

MANIFESTAÇÕES NEUROLÓGICAS COM FENÓTIPO DISMÓRFICO SEM CAUSA APARENTE

Sophia Guimarães Barreto de Carvalho¹; Camilly Vitória Bortolato Pelosi¹; Maria Ester Gonzaga de Moraes¹; Juliana Dourado Grzesiuk²; Clarissa Torresan³; Arthur Arenas Périco¹.

¹Departamento de Medicina, Universidade Cesumar - UniCesumar, Campus Maringá/PR.

²Departamento de Medicina, Universidade Fundação Assis Gurgacz - FAG, Campus Cascavel/PR

³Instituição Nacional de Câncer - INCA.

Autor correspondente: guimaraessophia03@gmail.com

INTRODUÇÃO:

A presença de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, acompanhada por desvios fenotípicos e comorbidades neurológicas, como epilepsia, levanta suspeitas de condições genéticas subjacentes. Esses quadros clínicos complexos impõem um desafio significativo às equipes multidisciplinares, exigindo uma investigação diagnóstica ampla e precoce. O reconhecimento fenotípico detalhado, aliado ao uso racional de exames genéticos, é essencial para orientar o manejo terapêutico, otimizar o prognóstico e oferecer aconselhamento adequado às famílias.

OBJETIVO:

Descrever um relato de caso pediátrico, com quadro neurológico associado a distúrbios faciais sugestivo de síndrome genética, ainda sem diagnóstico conclusivo, a fim de ilustrar a complexidade do processo diagnóstico em doenças raras. Além disso, esse relato também busca destacar a importância do seguimento multidisciplinar e da reinterpretação periódica dos achados genéticos, considerando a constante evolução do conhecimento e das tecnologias diagnósticas.

RELATO DO CASO:

Paciente masculino, 7 anos e 10 meses, filho de pais não consanguíneos, nascido a termo, com intercorrência no parto devido à demora para expulsão fetal. Apresenta importante atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor (não anda sem apoio e não fala), epilepsia controlada, hipotonia axial e espasticidade apendicular. Quando anda com apoio, apresenta marcha de base alargada e tremor de extremidades, remetendo a um padrão atáxico. Entre os achados da avaliação clínica destacam-se: comportamento amigável, baixa estatura, hipoplasia de face média, lábios carnudos em arco de cupido, braquidactilia e sobrancelhas grossas com rarefação distal.

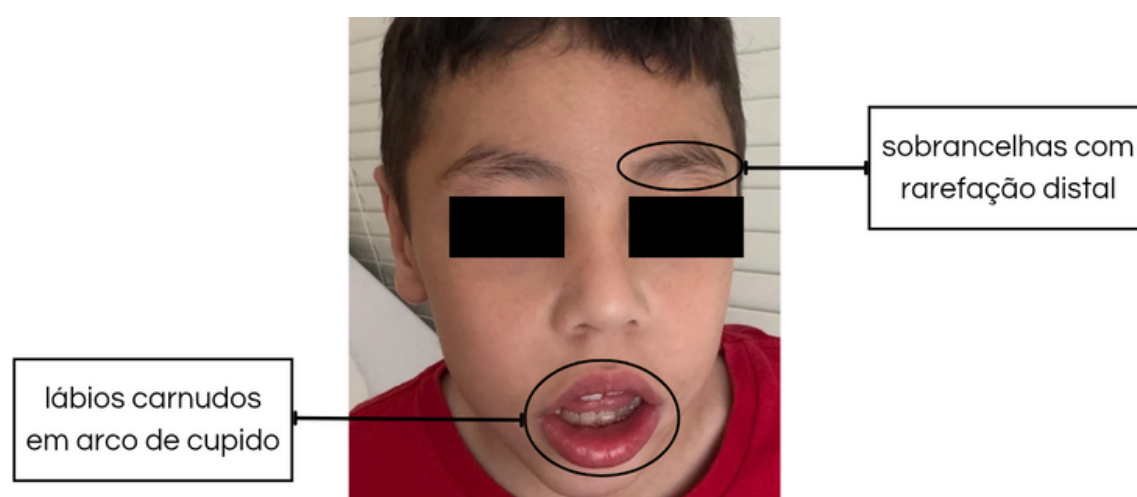


Figura 1: Fotografia frontal do paciente evidenciando lábios carnudos em arco de cupido e sobrancelhas com rarefação distal.

DISCUSSÃO:

O quadro apresentado evidencia uma encefalopatia não progressiva, associada a atraso global do desenvolvimento e fenótipo dismórfico. Durante a investigação genética, identificou-se variante provavelmente patogênica, em heterozigose, no gene *IBA57*, sem definição etiológica. O estudo de metilação para Síndrome de Angelman foi normal, assim como a neuroimagem, que não mostrou alterações relevantes nem sinais de lesão hipóxico-isquêmica. A investigação metabólica revelou apenas discreto aumento de ácido 2-hidroxi-glutarico. Não há histórico familiar semelhante. Apesar da indefinição diagnóstica, a intervenção multiprofissional precoce tem possibilitado ganhos motores e cognitivo-comunicacionais.

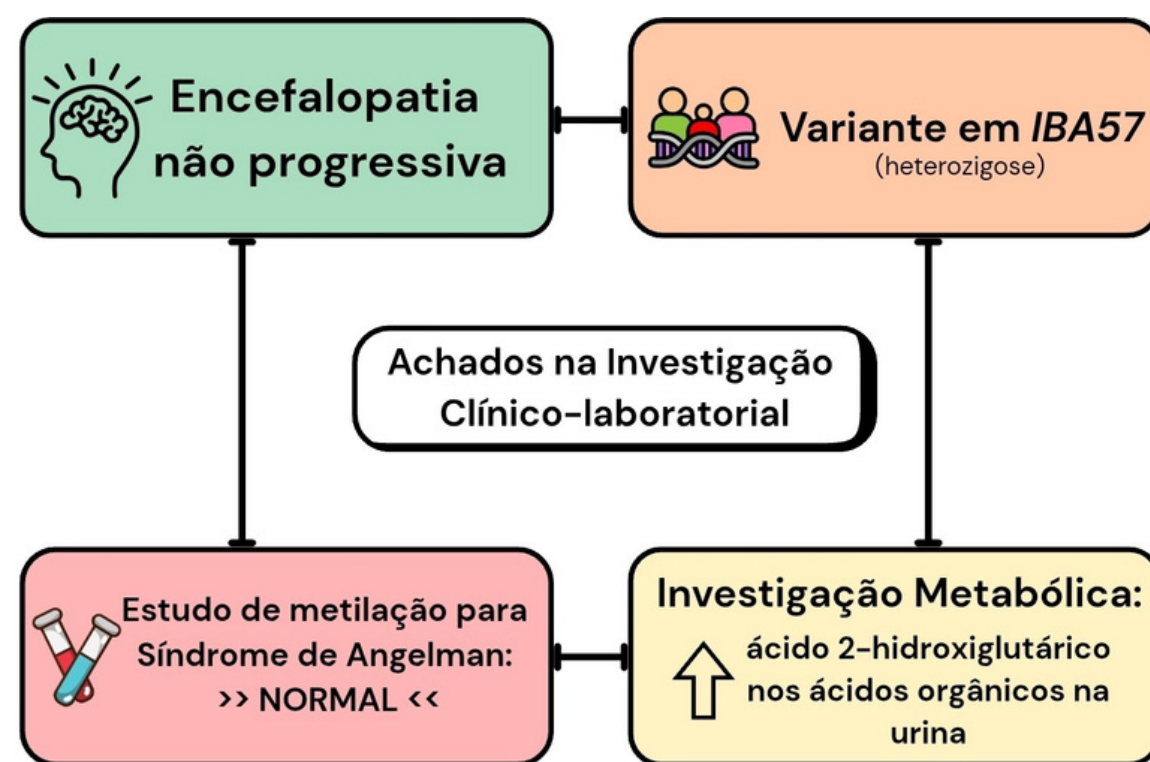


Figura 2: Fluxograma dos achados clínicos e laboratoriais da investigação diagnóstica do caso, elaborado pelos autores.

CONCLUSÃO:

O caso ilustra os desafios diagnósticos em doenças genéticas raras e destaca que, mesmo sem etiologia definida, a intervenção multiprofissional precoce contribui significativamente para a evolução clínica.