

SÍNDROME DE ANOMALIAS CONGÊNTAS MÚLTIPLAS-HIPOTONIA-CONVULSIVA 4: UM RELATO DE CASO

BARBOSA, Mariana Pereira¹; BARBOSA, Maria Carolina Ferreira²; REIS, Felipe Ibiapina dos²; IRIGARAY, Maria Eduardha³; ECHTERHOFF, Carolina Fernanda³; PLINTA, Lara Antcheska³.

¹ Graduanda em Medicina - Faculdade Estácio de Sá – Jaraguá do Sul, SC

² Professores Adjuntos Departamento de Medicina - Universidade da Região de Joinville – UNIVILLE - e médicos adjuntos, Hospital Dona Helena – Joinville, SC

³ Graduandas em Medicina - Universidade da Região de Joinville – UNIVILLE – Joinville, SC

Rua Germano Stricker, 555, Campus Universitário – Tifa Monos – Jaraguá do Sul, SC – CEP 89265-100 – Telefone (47) 3210-0110 – nanapb@gmail.com

Introdução: A Síndrome de Anomalias Congênitas Múltiplas-Hipotonia-Convulsiva consiste em defeito na síntese da proteína glicosilfosfatidilinositol, podendo-se apresentar com hipotonia, convulsões, atraso no desenvolvimento, alterações oftalmológicas, renais e dismorfias. Trata-se de uma doença de etiologia autossômica recessiva com expressão clínica variável. **Relato do caso:** K. O. F. R., 11 meses, filha única de casal jovem, ambos saudáveis e não consanguíneos. História familiar não relevante. Nega teratógenos ou sangramentos. Durante pré-natal, a ultrassonografia detectou polidraminias, aumento de câmaras cardíacas e dilatação pielocalicial. A paciente nasceu de cesariana, PN: 3205 gramas, C 47,5 cm, APGAR 8 e 9. Evoluiu com dificuldade na amamentação, baixo ganho de peso e distrofia retiniana. **Propedêutica** Ao exame físico foi observado atraso motor grave, hipotonia, dismorfias e baixo ganho ponderal estrutural. Aos 4 meses paciente não fixava o olhar e na avaliação oftalmológica foi detectada distrofiacoreoretiniana. **Resultados:** Cariótipo de sangue e CGH ARRAY foram normais. Sequenciamento do exoma com análise de CNV e DNA mitocondrial, detectou uma mutação provavelmente patogênica do gene PIGQ em heterozigose e variante de significado incerto no gene PIGQ em heterozigose. **Conclusões:** A Síndrome de Anomalias Congênitas Múltiplas-Hipotonia-Convulsiva 4 causada por mutações no gene PIGQ é rara, e poucos casos foram descritos até o momento. Crises convulsivas são um achado clínico frequente, não encontrado na paciente até o momento. Entretanto, as manifestações clínicas desta doença são variáveis e devem ser monitoradas de forma frequente durante o acompanhamento médico. O prognóstico é aparentemente reservado, entretanto terapias de intervenção precoce devem ser incentivadas às famílias.

Palavras-chave: Anormalidades Congênitas. Convulsões. Desenvolvimento Infantil. Hipotonia Muscular.