

SÍNDROME DE DUPLICAÇÃO MECP2: DESAFIOS DO NEURODESENVOLVIMENTO

Ana Isabel Moreira Ribeiro¹, Daniela Araújo¹, Cristina Rodrigues¹, Sandra Costa¹, Cláudia Patraquim¹

1-Serviço de Pediatria, ULS Braga – Hospital de Braga



INTRODUÇÃO

A síndrome de duplicação MECP2 é uma doença rara e grave do neurodesenvolvimento, causada por uma duplicação do gene da proteína 2 de ligação a metil-CpG (MECP2) numa região específica do cromossoma X (Xq28). É caracterizada por hipotonia de início infantil, atraso do desenvolvimento psicomotor associado a défice intelectual severo, epilepsia, perturbação da linguagem e infeções respiratórias recorrentes. Afeta predominantemente indivíduos do sexo masculino com uma prevalência estimada de 1/150.000 nascimentos. O tratamento é sintoma-específico, englobando habitualmente uma equipa multidisciplinar.

CASO CLÍNICO

Menino
IGIP
Antecedentes pré e peri-natais ☒
Antecedentes Familiares ☒
Pais sem consanguinidade

18 meses

Atraso global do desenvolvimento psicomotor

Consulta de Neurodesenvolvimento

Marcos de desenvolvimento



- controlo cefálico 7M
- sedestação autónoma 12M
- sem marcha autónoma



Dificuldades alimentares por episódios de engasgamento frequentes

ACTUAL

4A

- Ambiente Educativo desde os 3 anos
- **AGDPM:** gatinha, rebola, marcha com apoio unilateral, palreia sem aparente intencionalidade, compreende ordens simples, responde ao nome de forma inconsistente, não aponta, sem autonomia na alimentação embora sem dificuldades alimentares



Seguimento multidisciplinar

Intervenção precoce e apoio terapêutico: terapia da fala, fisioterapia e psicomotricidade.

- **RMN-CE** “Espaços perivascularares alargados parietais bilaterais, associando-se área cística frontal lateral direita...não se excluindo a hipótese de se tratar de pequena sequela de lesão destrutiva do parênquima encefálico.”;
- **Estudo genético com array CGH** detetou “três ganhos intersticiais da região Xq28, que poderão corresponder a um evento único”, confirmando molecularmente o diagnóstico de **Síndrome de duplicação MECP2**.
- **Cariótipo 46, XY, estudo metabólico e ECG N**

DISCUSSÃO

A Síndrome de Duplicação MECP2 representa um desafio, devido à sua complexidade clínica e à gravidade dos comprometimentos associados. O caso descrito, ilustra as manifestações típicas da síndrome, destacando a importância de um diagnóstico precoce, preciso e de uma abordagem multidisciplinar. A educação e o apoio contínuos são indispensáveis para maximizar o potencial de desenvolvimento e qualidade de vida dos doentes e famílias.

