

SÍNDROME DE ANGELMAN, RELATO DE UM CASO

LARISSA CALDERAN TOMAZZI; JORDAN BENETTI

Introdução: A Síndrome de Angelman é uma doença neurogenética causada pela ausência da contribuição genética materna da região 15q11-13. As causas da Síndrome são, em 70% dos casos, uma deleção de novo de origem materna. EM 8% dos casos é uma mutação no centro da impressão, entre um 3% a 5% dos pacientes apresentam uma disomia uniparental paterna do cromossomo 15 e mutação do gene da proteína UBE3A. Os pacientes apresentam retardo mental, marcha espástica, rigidez, problemas na fala, sorriso permanente, transtornos do sono, tremores de braços e pernas e crises convulsivas. A incidência estimada é de 1 a cada 10.000 a 20.000 recém nascidos vivos.

Objetivos: Apresentar um caso síndrome de Angelman na localidade de Virasoro, Corrientes/AR. **Relato de Caso:** Foi realizada uma entrevista com a mãe do paciente, a qual foi direcionada na história de vida do mesmo. **Discussão:** A informação obtida da entrevista revelou que o paciente de sexo masculino nasceu em 18 de fevereiro de 2007, apresentando microcefalia, hipotonia muscular, dificuldade de sucção e alteração nos movimentos, sendo diagnosticado em um primeiro momento com paralisia cerebral. Esse diagnóstico não foi satisfatório para os progenitores, os quais investigaram os sintomas de seu filho chegando na suspeita de síndrome de Angelman, o qual foi diagnosticado com 4 meses mediante o estudo de FISH. O paciente começou a andar sem apoio aos 4 anos e atualmente apresenta movimentos rítmicos das mãos, ausência de fala com predomínio da linguagem não verbal e maior habilidade na comunicação receptiva (compreensão), hiperatividade e tem apresentado dois episódios de convulsões até o momento. Outros sinais incluem hipopigmentação da pele, olhos e cabelos, estrabismo leve, sorriso frequente, problemas para dormir e atração pela água. **Conclusão:** É importante que na presença dos sintomas o médico tenha em conta entre os diagnósticos diferenciais a síndrome de Angelman, para um correto diagnóstico. O caso particular demonstra que o diagnóstico precoce com uma estimulação constante ajuda a uma evolução favorável levando a uma melhor qualidade de vida do paciente.

Palavras-chave: Angelman, Genética, Síndrome, Desenvolvimento psicomotor, Desenvolvimento infantil.