

SÍNDROME DE ANGELMAN EM PACIENTE INFANTIL ASSOCIADO A PUBERDADE PRECOCE CENTRAL, TEA E HIPOTIREOIDISMO

XXVIII Encontro de Extensão

Vitoria Cristina do Nascimento, Lívia Maria Rodrigues de Sousa, Parla Maigath Leite Sousa
Araújo Farias, Vanessa Fernandes de Oliveira, Jose Lucivan Miranda

Introdução: A síndrome de Angelman (AS) é uma desordem neurogenética caracterizada por retardo no desenvolvimento intelectual, dificuldades severas na fala, ataxia e, em muitos casos, convulsões e distúrbios no sono. Além disso, o paciente com esse diagnóstico tem comportamento alegre, apresentando riso frequente. A incidência estimada de AS é de aproximadamente 1/15000 nascimentos, sendo considerada uma doença rara. **Objetivos:** Relatar um caso de paciente com diagnóstico de AS, apresentando deficit cognitivo, acompanhado por autismo, puberdade precoce, epilepsia e hipotireoidismo. Descrever e discutir aspectos clínicos do quadro, bem como apresentar as terapêuticas empregadas e os resultados da intervenção. **Metodologia:** Estudo do tipo relato de caso realizado no Núcleo de Tratamento de Estimulação Precoce (NUTEP). A coleta de dados foi realizada em maio de 2019, a partir do prontuário da paciente, de onde foram colhidos dados clínicos e funcionais. **Resultados:** H.M.N, sexo feminino, 10 anos, diagnosticada com AS ao nascer, hipotireoidismo aos 7 anos, e Transtorno do espectro autista aos 9 anos, em tratamento para epilepsia. Buscou atendimento por queixa de crescimento de pelos pubianos e das mamas. Ocorrência de menarca aos 7a7m, sendo diagnosticada com Puberdade precoce central (PPC), foi solicitado exame para medir níveis de LH e FSH, o qual indicou LH elevado, com 23,9 mUI/mL. Nesse período estava fazendo uso de Clobazam, Depakene e Levotiroxina, iniciando tratamento com Leuprorrelina. Em consulta de retorno, 3 meses após 1º consulta, foi analisada normalização dos níveis de LH e, segundo a mãe, não houve progressão no crescimento dos pelos pubianos, continuando tratamento para PPC com Triptorrelina. **Conclusão:** Considerando a raridade da AS, bem como a existência de diversas comorbidades no quadro de H.M.N, se mostra relevante esse compartilhamento com a comunidade científica, contribuindo para a manejo de quadros afins.

Palavras-chave: Síndrome de Angelman. Puberdade precoce. Comorbidades. Nutep.