

DEFICIÊNCIA INTELECTUAL LIGADA AO CROMOSSOMO X 13: UM RELATO DE CASO

MATTOS, Ana Cláudia Zandona de Paula¹
ARAÚJO, Vitória Silva¹
FERREIRA, Andressa Souza¹
BASANO, Luísa Guimarães¹
DA ROCHA, Joshua Werner Bicalho²

1. Acadêmica do Curso de Medicina do Centro Universitário São Lucas, Porto Velho/RO
2. Médico Geneticista da Clínica Crescer Mais, Porto Velho/RO

Contato:

Rua Rafael Vaz e Silva, 2255 – Sala 01, Bairro São Cristóvão, Porto Velho/RO
genética.rondonia@gmail.com

Introdução: Os distúrbios relacionados ao gene *MECP2* no sexo masculino são condições raras, com apresentação clínica que varia de deficiência intelectual (DI) à encefalopatia neonatal. A deficiência intelectual ligada ao cromossomo X 13 (MRXS13) pode cursar com DI moderada a grave, epilepsia, ataxia e lentidão dos movimentos, além da síndrome PPM-X (deficiência intelectual com psicose, sinais piramidais e macroorquidismo). São raras as alterações em neuroimagem, EEG e ENMG. **Relato de caso:** Paciente masculino, 8 anos, sem intercorrências perinatais. Encaminhado para avaliação por suspeita de síndrome genética. Aos 6 meses, demonstrava importante atraso nos marcos motores. Paciente deambulou somente com 2 anos e 7 meses e evoluiu com importante atraso de fala. Ao exame apresentava retardo de crescimento, macrocrania, hipertelorismo ocular, orelhas proeminentes e clinodactilia de quintos pododáctilos. Exame de EEG demonstrava disfunção cerebral difusa moderada e alterações epileptiformes focais e RNM de crânio demonstrava discreta redução da viabilidade neuronal no gânglio capsular à direita. Realizou investigação inicial com cariótipo e microarray cromossômico, ambos sem alterações. **Propedêutica:** Devido aos achados clínicos associados, foi suspeitado de síndrome gênica e solicitado sequenciamento do Exoma. **Resultado:** O Exoma identificou a presença de variante patogênica, em hemizigose, no gene *MECP2*:c.1168dupG;p.(Ala390Glyfs*15), fechando o diagnóstico de MRXS13. Adicionalmente, foi investigada a presença desta variante na genitora do paciente e a mesma estava ausente, tratando-se de um evento “de novo”. **Conclusão:** O sequenciamento do Exoma foi imprescindível para a elucidação diagnóstica de MRXS13 e, em virtude desse achado, foi possível o adequado acompanhamento clínico do paciente.

Palavras chaves: MECP2. Deficiência intelectual ligada ao cromossomo X 13. Neurogenética. Exoma.