

## **Microcefalia : revisão de 61 casos da consulta de genética e metabolismo**

Jorge Sales Marques\*; Daniela Pio\*; Sofia Figueiredo\*\*

\* Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia / Espinho EPE – Portugal

\*\* Serviço de Pediatria do Hospital D. Pedro - Aveiro - Portugal

**Introdução** – Microcefalia , define-se como diminuição do perímetro craneano inferior a dois desvios padrão. Pode ser classificado em primário e secundário .**Objectivos**- identificar e classificar os casos de microcefalia na consulta de genética e metabolismo . **Material e Métodos** –, foram estudados retrospectivamente um total 61 doentes com critérios de microcefalia, valorizando os seguintes parâmetros: sexo , idade actual , idade do diagnóstico de microcefalia, tipo de microcefalia , causa da microcefalia , outros sintomas associados, comorbilidades, exames efectuados e mortalidade .**Resultados** – Foram diagnosticados 54 congénitas (88,5%) e 7 adquiridas (11,5%). Trinta e três (54%) eram do sexo feminino e 28 (44%) do sexo masculino .A mediana da idade actual é de 7,1 anos ( 6/12 – 22 ) . A mediana da idade do diagnóstico é 1,7 anos (1/12 – 7) com 32 casos (52,4%) das causas de microcefalia diagnosticados antes do primeiro ano de vida .Dos 61 casos , 28(45,9%) era de causa primária e 33 ( 54,1%) era de causa secundária .Da causa primária , o S.Down com 15 casos(53,6% ) , foi a causa mais frequente , seguida de S. Angelman com 5 casos (17,8%) . Da causa secundária , o défice da cadeia respiratória , o S. alcoólico – fetal e a distrofia miotónica de Steinert , todos com 4 casos cada (12,1%) , foram os mais frequentes .Entre os outros sintomas associados , o mais frequente foi atraso psicomotor em 53 casos(86,7%), seguida de cardiopatia congénita – 10 casos ( 16,4%) . As comorbilidades mais frequente foi o hipotireoidismo-6 casos e todos associados ao S. Down. Dos exames efectuados , o cariótipo foi realizado em todos os casos e o estudo metabólico em 34 casos(55,3%). A mortalidade detectou-se em dois casos (3,2%) – na encefalopatia hipoxico-isquémica e Nieman - Pick tipo A . **Conclusões** –A microcefalias adquiridas surgiram no S. de Angelman e défice de creatina.Maior parte das microcefalias é no sexo feminino , de causa primária, estão associado ao atraso psicomotor e as microcefalias foram na grande maioria diagnosticada antes dos 2 anos de idade. O doseamento de creatina na urina e 7 dihidrocolesterol devem fazer parte do rastreio inicial.