

eP2024

Microcefalia assintomática e divergência em exames moleculares - relato de caso

Jéssica Maria Gonçalves Dias Cionek, Juliana Ritondale Sodr  de Castro, Juliane Zambrzycki, Pauline Simas Machado, Tamires Ferri Macedo, Luciana Friedrich - HCPA

Introdu o: A microcefalia pode ser consequ ncia de diversos fatores, como infec es cong nitas e perinatais, exposi o a terat genos, causas gen ticas, doen as maternas, complica es do nascimento e condi es sociais, incluindo drogas e  lcool.

Descri o do Caso: Rec m-nascido (RN) feminino, idade gestacional de 37 semanas, peso de nascimento 2,520 kg e per metro cef lico de 31 cm, considerado pequeno para a idade gestacional (PIG) sim trico, admitido em unidade neonatal por motivos sociais e investiga o de microcefalia. M e com diagn stico pr vio de HIV e uso irregular de antirretrovirais, usu ria de crack, com tratamento pr vio irregular para neurossifilis. Solicitadas sorologias do grupo STORCH para o RN, com altos t tulos de IgG para Toxoplasmose em 2 t cnicas diversas, com IgM negativo. Demais sorologias negativas, incluindo PCR (Polymerase Chain Reaction) para Zikav rus e Carga Viral de HIV. A an lise do l quor demonstrou PCR positivo para toxoplasmose, iniciando-se ent o com tratamento tr plice (Sulfadiazina, Pirimetamina e  cido Fol nico). Exames complementares como avalia o oftalmol gica, ecografia cerebral e resson ncia de enc falo n o demonstraram altera es. Exame f sico e neurol gico normais. Testes de triagem neonatais normais. Por n o haver qualquer ind cio de Toxoplasmose nos exames complementares e o RN persistir com neutropenia de prov vel causa medicamentosa, optou-se por realizar sequenciamento de DNA do *Toxoplasma gondii* no l quor, com resultado negativo, sendo ent o suspensas as medica es para tratamento de Toxoplasmose cong nita. Alta assintom tica, aos cuidados de familiares, com acompanhamento mensal de sorologias e fundoscopia. Coment rios: N o h  como definir, neste caso, a causa exata da microcefalia. Entre poss veis etiologias, h  a toxoplasmose cong nita, em princ pio descartada pelo resultado negativo do sequenciamento de DNA e pela aus ncia de sinais cl nicos e de imagem, apesar da alta titula o de IgG e PCR positivo.   interessante destacar a diverg ncia dos resultados do exame considerado padr o ouro (PCR do l quor) daquele constatado no sequenciamento, visto que a especificidade e o valor preditivo positivo do PCR s o elevados, trazendo d vida em rela o ao diagn stico etiol gico desta microcefalia. Al m disso, outras causas poss veis podem ser a exposi o fetal ao HIV, a neurossifilis materna, a drogadi o e a pr pria condi o de PIG sim trico. Palavras-chaves: microcefalia, exposi o ao HIV, toxoplasmose cong nita