

## DISTÚRBIOS DE SONO NA SÍNDROME DE SMITH-MAGENIS: RELATO DE CASO

Congresso Brasileiro Digital de Atualização em Pediatria, 1ª edição, de 30/08/2021 a 02/09/2021

ISBN dos Anais: 978-65-89908-93-7

**JESUS; Stefany dos Santos de <sup>1</sup>, SILVA; Nathani Cristina da Silva <sup>2</sup>, GIACHETI; Célia Maria <sup>3</sup>, PINATO; Luciana <sup>4</sup>**

### RESUMO

**Introdução:** A Síndrome de Smith-Magenis (SSM) (OMIM #1822900) é descrita como uma deleção do *locus* 17p11.2 que resulta em diversas alterações, dentre as quais se destacam anomalias craniofaciais, alterações comportamentais, traços autísticos e comprometimentos cognitivos (deficiência intelectual de nível moderado e significativo transtorno no desenvolvimento da linguagem e aprendizagem) e distúrbios de sono. Distúrbios do sono severos já foram relatados na SSM, porém, a caracterização de tais distúrbios, e possíveis formas de tratamento ainda estão em delineamento. A caracterização dos distúrbios de sono e possíveis tratamentos são essenciais para o planejamento terapêutico desta população, uma vez que os distúrbios de sono podem, quando identificados e tratados, interferir diretamente no comportamento, desenvolvimento da linguagem e desempenho cognitivo. **Objetivo:** Investigar características do ciclo sono-vigília de uma criança com Síndrome de Smith-Magenis com queixa de transtorno de linguagem e comportamental, pré e pós-intervenção para melhora do sono. **Método:** Paciente do sexo feminino, 6 anos, com avaliação genética e diagnóstico de Síndrome de Smith-Magenis, foi acompanhada por 60 dias por equipe multidisciplinar. Foi realizada a avaliação do sono por meio da aplicação da Escala de Distúrbios de Sono em Crianças (EDSC) no início e após tratamento com melatonina exógena (3mg - 60 dias). **Resultados:** Na análise inicial, a queixa principal da cuidadora era de relatos de noites com três a cinco horas de sono. Em relação à avaliação do sono por meio da EDSC, a paciente apresentou score total de 91 pontos. Os resultados da escala apontaram indicativo de Distúrbio de Início e Manutenção do Sono, Distúrbio Respiratório do Sono, Disfunções Diurnas, Distúrbio de Transição Sono-Vigília e Hiperidrose do Sono. Após administração de melatonina 3mg durante 60 dias consecutivos, a cuidadora relatou que a criança passou a dormir de 9 a 11 horas. Além disso, foi possível constatar melhora nos parâmetros de qualidade de sono por meio da EDSC, permanecendo apenas os indicativos de Distúrbio Respiratório do Sono e Disfunções Diurnas. **Conclusão:** As alterações de sono apresentadas pela criança foram minimizadas após intervenção com melatonina exógena. O impacto da melhora do sono no desempenho da linguagem e no comportamento serão investigadas.

**PALAVRAS-CHAVE:** distúrbios de sono, Fonoaudiologia, melatonina, Síndrome de Smith-Magenis

<sup>1</sup> Graduanda em Fonoaudiologia pela Universidade Estadual Paulista "Júlio de Mesquita Filho" UNESP/Marília, stefany.santos@unesp.br

<sup>2</sup> Fonoaudióloga pela Universidade Estadual Paulista "Júlio de Mesquita Filho" - UNESP Marília - Mestre em Fonoaudiologia - área Distúrbios da Comunicação Humana pela Unesp/Marília - Doutoranda em Distúrbios da Comunicação Humana pela Unesp/Marília, nathani.cristina@unesp.br

<sup>3</sup> Graduação em Fonoaudiologia pela Faculdades do Sagrado Coração - Professora titular do Departamento de Fonoaudiologia da Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho-UNESP-Marília da Comunicação Humana pela Escola Paulista de Medicina - mestrado em Distúrbios da Comunicação Humana pela Escola Paulista de Medicina - doutorado em Distúrbios da Comunicação Humana - São Paulo - Livre docente em Diagnóstico fonoaudiológico pela Universidade Estadual Paulista-UNESP-Marília/SP - Pró-reitora de Graduação da UNESP, c.giacheti@unesp.br

<sup>4</sup> Graduada em Odontologia pela Universidade Estadual Paulista-UNESP - Mestre em Ciências Morfofuncionais pela Universidade de São Paulo-USP - Doutora em Ciências Morfofuncionais pela Universidade de São Paulo-USP - Livre-Docência em Neuroanatomia pela Universidade Estadual Paulista-UNESP - Professor Associado e Coordenadora do Programa de Pós-graduação em Fonoaudiologia da Universidade Estadual Paulista-UNESP, luciana.pinato@unesp.br

<sup>1</sup> Graduanda em Fonoaudiologia pela Universidade Estadual Paulista "Júlio de Mesquita Filho" UNESP/Marília, stefany.santos@unesp.br

<sup>2</sup> Fonoaudióloga pela Universidade Estadual Paulista "Júlio de Mesquita Filho" - UNESP Marília - Mestre em Fonoaudiologia - área Distúrbios da Comunicação Humana pela Unesp/Marília - Doutoranda em Distúrbios da Comunicação Humana pela Unesp/Marília, nathani.cristina@unesp.br

<sup>3</sup> Graduação em Fonoaudiologia pela Faculdades do Sagrado Coração - Professora titular do Departamento de Fonoaudiologia da Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho-UNESP-Marília da Comunicação Humana pela Escola Paulista de Medicina - mestrado em Distúrbios da Comunicação Humana pela Escola Paulista de Medicina - doutorado em Distúrbios da Comunicação Humana em São Paulo - Livre docente em Diagnóstico fonoaudiológico pela Universidade Estadual Paulista-UNESP-Marília/SP - Pró-reitora de Graduação da UNESP, c.giacheti@unesp.br

<sup>4</sup> Graduada em Odontologia pela Universidade Estadual Paulista-UNESP - Mestre em Ciências Morfofuncionais pela Universidade de São Paulo-USP - Doutora em Ciências Morfofuncionais pela Universidade de São Paulo-USP - Livre-Docência em Neuroanatomia pela Universidade Estadual Paulista-UNESP - Professor Associado e Coordenadora do Programa de Pós-graduação em Fonoaudiologia da Universidade Estadual Paulista-UNESP, luciana.pinato@unesp.br