SONO NA SÍNDROME DE SMITH MAGENIS: REVISÃO DE LITERATURA E RELATO DE CASO

Douglas Cardoso Da Cruz, Luciana Pinato, Maria Clara Helena do Couto, Nathani Cristina da Silva, Célia Maria Giacheti. Faculdade de Filosofia e Ciências Unidade, Câmpus de Marília, Fisioterapia, dc.cruz@unesp.br, luciana.pinato@unesp.br, bolsa PIBIC-CNPq.

Palavras Chave: *Sono, síndrome de Smith-Magenis, melatonina*

Introdução

A síndrome de Smith-Magenis (SSM) decorrente da deleção do cromossomo 17 p11.2 que resulta em anomalias craniofaciais, hiperatividade, impulsividade, traços autísticos, comprometimentos cognitivos de nível moderado e anormalidades dos ritmos circadianos com muitas queixas de sono. Há na literatura diversos relatos de distúrbios do sono severos na SSM o que pode intervir negativamente na qualidade de vida dos indivíduos e familiares. Tais distúrbios poderiam estar relacionados a deleção do cromossomo 17 p11.2, encarregado da expressão dos genes relacionados ao ciclo circadiano. Outra possível causa seria a inversão no ciclo circadiano da melatonina, hormônio singular secretado pela glândula pineal que influencia diretamente o sono e que é excepcionalmente nessa população, secretada durante o dia. A investigação sobre as principais características dos possíveis distúrbios de sono poderia contribuir em muito para o planejamento terapêutico desta população já que os distúrbios de sono podem, quando identificados e bem caracterizados, serem tratados com consequente melhora comportamental.

Objetivo

(1) Realizar uma revisão da literatura sobre o tema qualidade do sono na SSM; (2) Descrever um estudo de caso sobre o sono em paciente com SSM

Material e Métodos

Projeto submetido ao comitê de ética local, CAAE: 48593721.9.0000.5406. Para revisão de literatura foram utilizadas as principais bases de dados de informação científica e selecionados os idiomas Inglês e Português, sem restrição da data de publicação. Os descritores utilizados foram: Sleep, melatonin and Smith-Magenis Syndrome em distintas combinações. Após a seleção dos artigos foram extraídas as principais informações sobre a presença, frequência, as características, possíveis causas e consequências dos distúrbios do sono nesta população. Para o relato de caso, paciente do sexo feminino, 20 anos, com diagnóstico de SSM, foi avaliada quanto ao sono meio do Pittsburgh Sleep Questionnaire e do actígrafo colocado no braço não dominante por 15 dias.

Resultados e Discussão

Na revisão de literatura, em 100% dos estudos (47) foi relatada a presença de distúrbios de sono (DS) nesta população. Os DS mais frequentes foram o sono fragmentado (relatado em 74,5% dos estudos), tempo de sono noturno menor que o aceitável (53,2%), dificuldade para iniciar o sono (42,5%), sonolência diurna (53,2%), alteração no sono REM (34%) e despertar muito cedo (17%). Quanto as possíveis causas dos DS na SSM, cerca de 32% dos artigos atribuíram à alterações na produção e liberação de melatonina com ritmo inexistente ou invertido. Por outro lado, cerca de 32% dos artigos atribuíram os DS à mutações genéticas e ainda 2% atribuíram à problemas respiratórios. Como consequências dos DS, 12,8% dos artigos relacionam os DS com a piora do quadro comportamental. Os dados do relato de caso do PSQI mostraram latência do sono acima e duração do sono abaixo do aceitável com indicativo de distúrbios do sono. A actigrafia mostrou que em média o horário de dormir foi 23h21, de levantar foi 5h43, o tempo na cama foi 7,46 horas, o tempo total de sono 6,44 horas, a latência do sono 1,28 horas, a eficiência do sono foi 85,83% e tempo acordado após o início do sono foi de aproximadamente 1 hora.

Conclusão

Os dados da actigrafia confirmaram a maioria dos parâmetros do sono relatados no questionário de Pittsburgh, exceto a eficiência do sono, que foi pior quando registrada pela actigrafia do que na avaliação subjetiva.

Agradecimentos

Este trabalho foi desenvolvido com apoio do CnPq

De Leersnyder H. Smith–Magenis syndrome. Handbook of clinical neurology, v. 111, p. 295-296, 2013.