

Atraso no desenvolvimento ou regressão

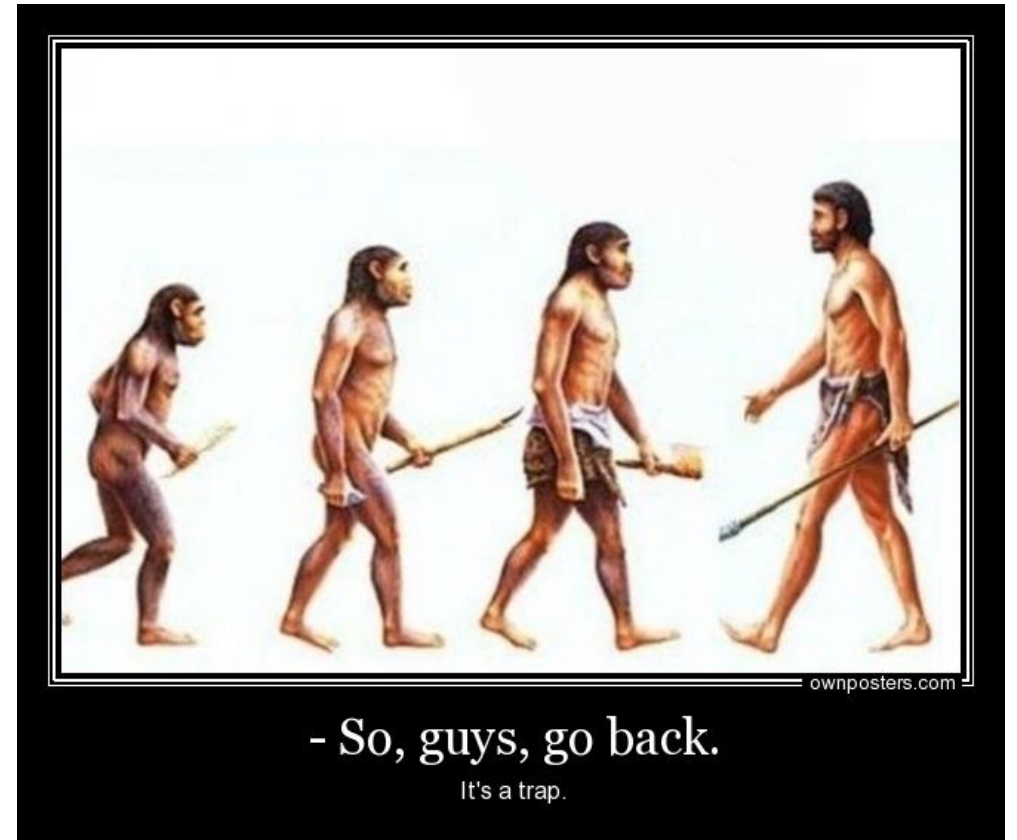
Marcela Lopes de Almeida

Setembro de 2020

Atraso x Regressão

Impedir de progredir

Retroceder ou voltar





Regressão aparente

- Aumento da espasticidade
- Crises epiléticas de início recente
- Distúrbio de movimento de início recente
- Hidrocefalia progressiva
- Percepção errônea dos pais relativamente aos marcos do desenvolvimento

Escala de DENVER

- pessoal-social

- motor fino e adaptativo

- linguagem

- motor grosseiro



Atraso do desenvolvimento

- **Específico / predomínio de determinada área**
 - Fala – Autismo , comprometimento da audição
 - Motor – Ataxia , Hipotonia
- **Atraso global**
 - síndromes genéticas
 - malformações cerebrais

ATRASO DA FALA

- 1 mês: vogais
- 5 meses: riso e gritos agudos
- 6 meses: consoantes com vogais “amam, dada, bebe”
- 1 ano uso específico da palavra
- 2 anos: 2 palavras
- até o 5 anos pode ocorrer transferência para o hemisfério contralateral



Autismo



Autismo



Atraso motor

- Anóxia
- Acidente Vascular cerebral
- Síndromes Genéticas
- Malformações do Sistema Nervoso

Atraso motor

- hipotonia
- plegias
- paresias
- ataxia





Paralísia Cerebral

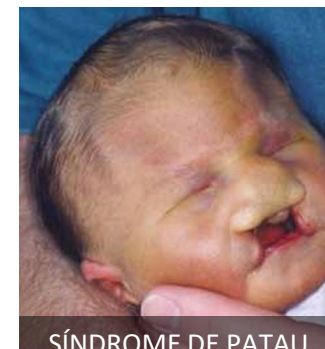
Atraso Global



- **Distúrbios perinatais**
- Distúrbios cromossômicos 3,5 a 10%
- Encefalopatias progressivas – Erros inatos 1%
- Malformações cerebrais

Atraso Global

- Distúrbios perinatais
- **Distúrbios cromossômicos 3,5 a 10%**



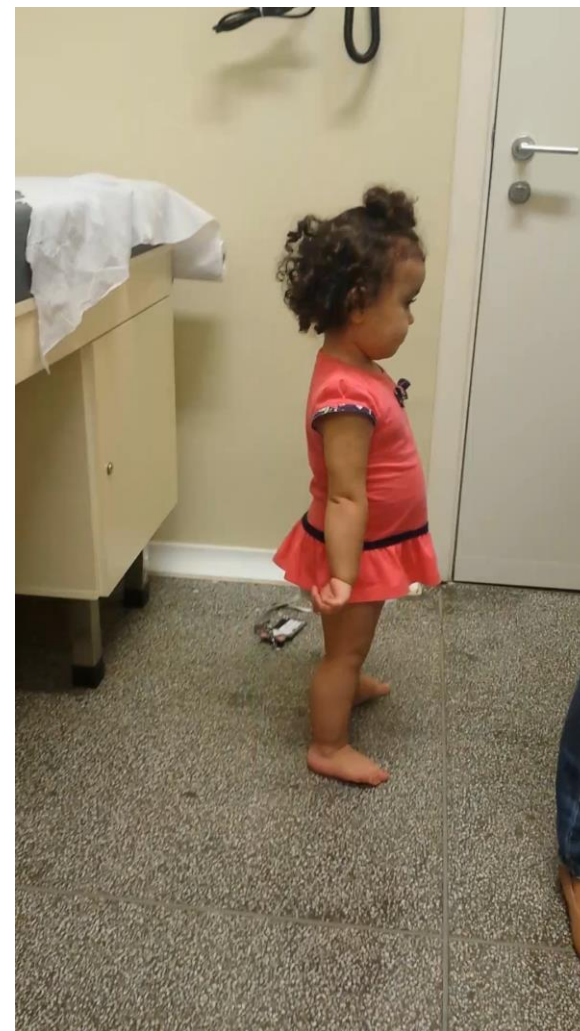
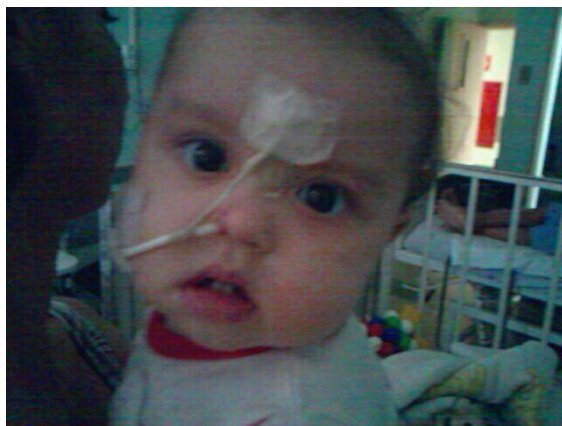
Atraso Global

- Distúrbios perinatais
- Distúrbios cromossômicos 3,5 a 10%
- **Encefalopatias progressivas – Erros inatos 1%**
- Malformações cerebrais




Atraso Global

- Encefalopatias progressivas – Erros inatos 1%

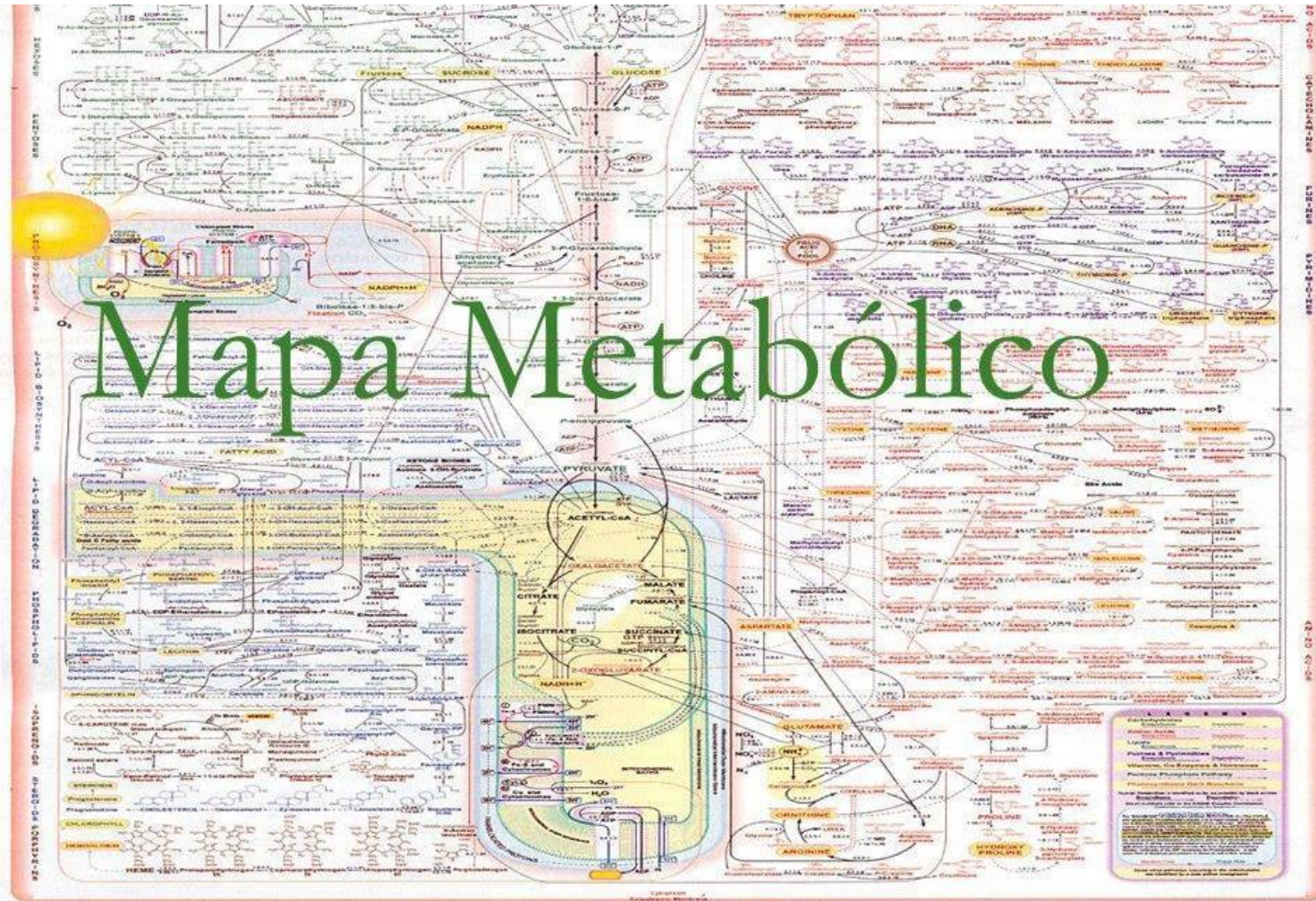


ERROS INATOS DO METABOLISMO





Erros Inatos
do
Metabolismo



Mapa Metabólico

Erros Inatos do Metabolismo



Doenças genéticas

Síndrome de Waardenburg





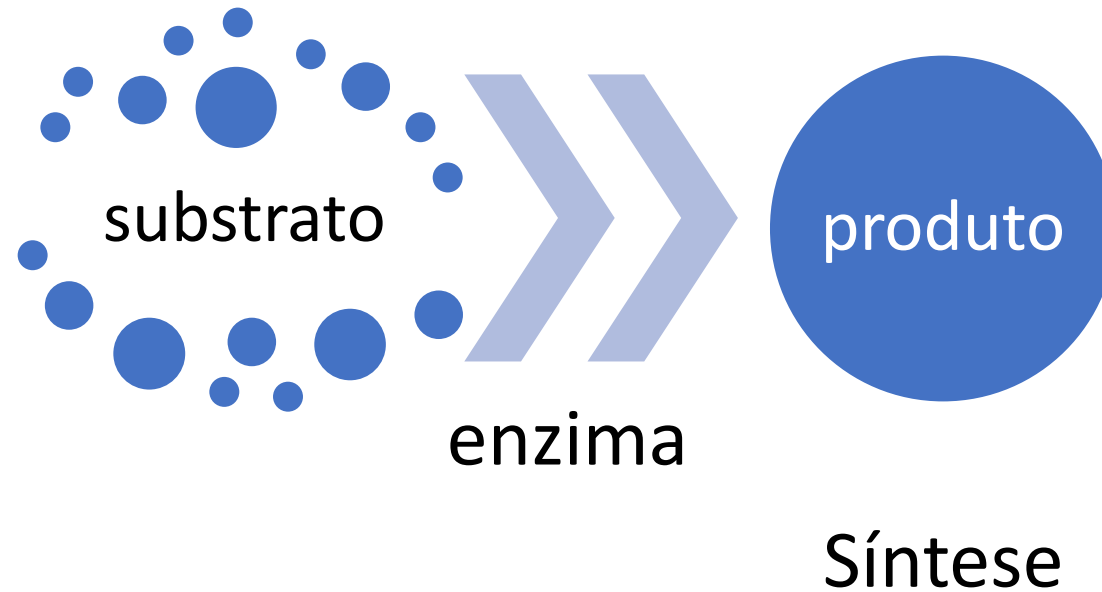
Doença genética

- neurofibromatose tipo 1

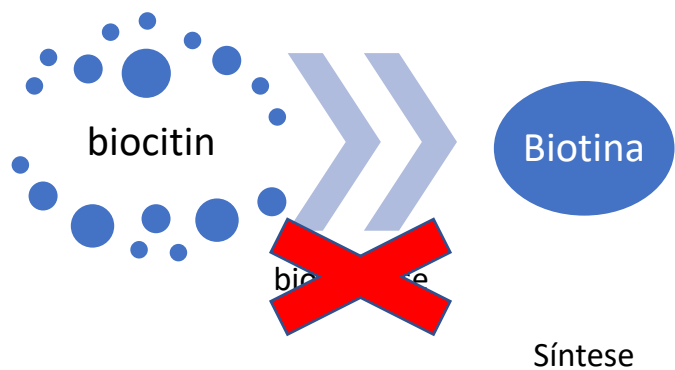
Ou

Doença de Von Recklinghausen

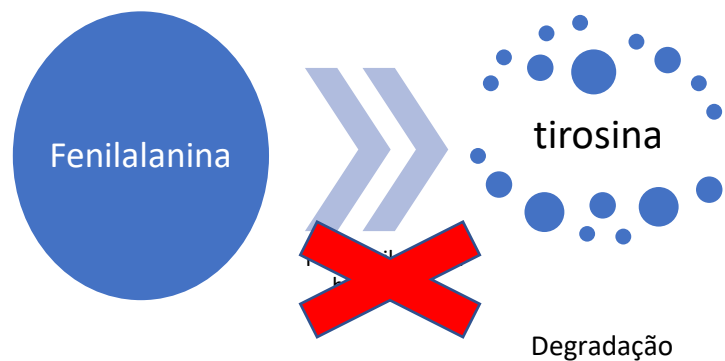
Os **Erros Inatos do Metabolismo** (EIM) são distúrbios de natureza genética, que geralmente correspondem a um defeito enzimático capaz de acarretar a interrupção de uma via metabólica.



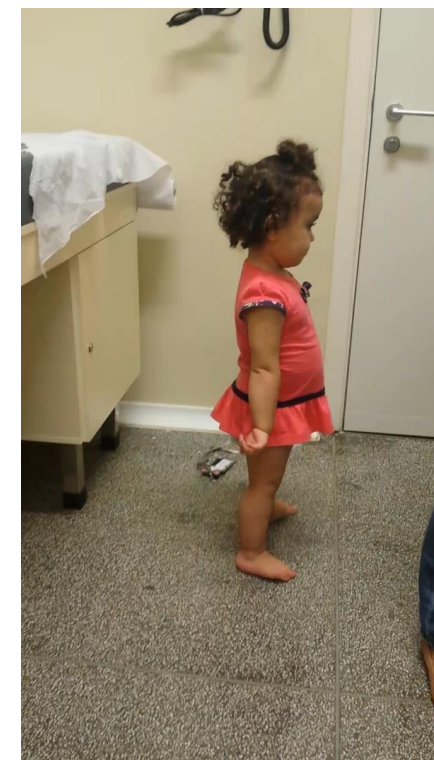
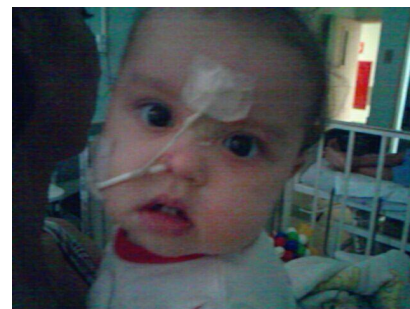
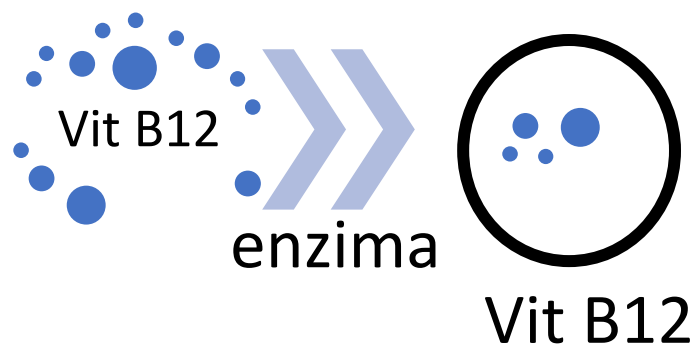
Deficiência de biotinidase



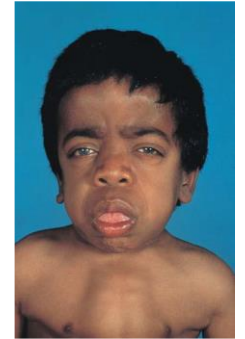
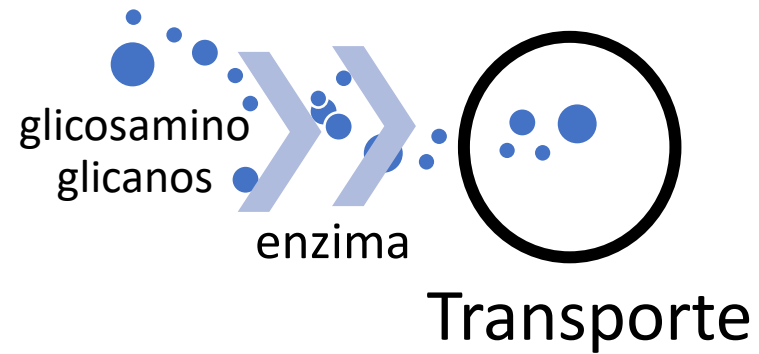
Fenilcetonúria



Deficiência de vitamina B12



Mucopolissacaridose



Bibliografia

- Texto
- Livro: Inborn Metabolic Disease 4ed – capítulo 1: A Clinical Approach to Inherited Metabolic Diseases.
- Imagens
- Livro: Atlas of Metabolic Diseases 2ed.