



SÍNDROME DE SMITH MAGENIS: RELATO DE CASO NO MUNICÍPIO DE ITAPERUNA-RJ

Thiago Marcos Teixeira Brum¹, Juliana Ferreira da Silva²



<https://doi.org/10.36557/2674-8169.2025v7n7p463-480>

Artigo recebido em 28 de Maio e publicado em 08 de Julho de 2025

ARTIGO ORIGINAL

RESUMO

A síndrome de Smith-Magenis apresenta-se como um distúrbio neuro-comportamental, cuja etiologia encontra-se na haploinsuficiência do gene RAI1 por mutação genética ou deleção do cromossomo 17p.11.2. **RELATO DE CASO:** trata-se de uma paciente do Município de Itaperuna que possui a síndrome em questão e cujo diagnóstico se deu na faixa etária de 1 ano e 10 meses por meio do teste citogenético de FISH. **DISCUSSÃO:** É uma síndrome rara, que possui grande impacto social e na saúde de quem a possui e nos familiares que cercam a paciente. Dentre as manifestações comportamentais da paciente estudada, se exacerba a hiper-reatividade associada ao déficit de atenção, relutância em comportamentos adaptativos, autoagressão caracterizada como onicotilomania, onde a criança arranca de forma frequente unhas dos pés até sangrar e quebra seus próprios dentes, tendo em vista a alteração nos mecanismos nociceptivos, o que resulta diminuição na percepção da dor. Ademais, outra manifestação clínica marcante se deve ao distúrbio de sono, com inversão do ciclo circadiano e alteração no mecanismo de liberação de melatonina por meio da glândula pineal, deste modo, salienta-se que mesmo com o uso diário de medicamentos indutores de sono, a paciente dorme somente uma média de 3 horas por noite. Por fim, a progenitora destaca sentir discriminação da sociedade em relação a sua filha e se queixa do não preparo por parte da instituição pública de ensino em lidar com as particularidades da paciente no âmbito escolar. **CONSIDERAÇÃO FINAL:** o trabalho teve como objetivo enriquecer a compreensão da síndrome por meio de uma abordagem integrada, que valoriza não apenas os aspectos clínicos, mas também a perspectiva única proporcionada pela vivência cotidiana relatada pela família, desta forma busca-se propagar informações e fomentar debates a respeito do tema, contribuindo positivamente com a sociedade, tendo em vista que é uma doença pouco discutida no âmbito social e da saúde, onde há uma carência nas ações e serviços públicos de saúde voltadas para os portadores da síndrome em questão.

Palavras-chaves: Smith-Magenis; síndrome rara; estudo de caso

SMITH-MAGENIS SYNDROME: CASE REPORT IN THE MUNICIPALITY OF ITAPERUNA-RJ

ABSTRACT

Smith-Magenis syndrome presents as a neurobehavioral disorder, whose etiology lies in the haploinsufficiency of the RAI1 gene due to a genetic mutation or deletion of chromosome 17p11.2. **CASE REPORT:** This is the case of a patient from the municipality of Itaperuna who has the syndrome in question and whose diagnosis occurred at the age of 1 year and 10 months through the FISH cytogenetic test. **DISCUSSION:** It is a rare syndrome with a significant social and health impact on both the affected individual and their surrounding family. Among the behavioral manifestations observed in the studied patient, there is marked hyperreactivity associated with attention deficit, reluctance toward adaptive behaviors, and self-injurious behavior characterized as onychotillomania, in which the child frequently pulls out her toenails until they bleed and breaks her own teeth. This is related to alterations in nociceptive mechanisms, resulting in a decreased perception of pain. Furthermore, another significant clinical manifestation is the sleep disorder, with circadian cycle inversion and altered melatonin release mechanism via the pineal gland. As such, it is noteworthy that even with the daily use of sleep-inducing medications, the patient only sleeps an average of three hours per night. Lastly, the patient's mother reports experiencing social discrimination regarding her daughter and complains about the lack of preparedness of the public educational institution in addressing the child's specific needs within the school environment. **FINAL CONSIDERATION:** This work aims to enrich the understanding of the syndrome through an integrated approach that values not only the clinical aspects but also the unique perspective provided by the family's lived experience. In doing so, it seeks to disseminate information and foster discussions on the subject, contributing positively to society, considering that this is a condition rarely discussed in social and health spheres, where there is a lack of public health actions and services specifically geared toward individuals with this syndrome.

Keywords: Smith-Magenis; rare syndrome; case study.

Instituição afiliada – Universidade Iguazu/ Campus V- UNIG - Itaperuna – RJ – Brasil

Autor correspondente: Thiago Marcos Teixeira Brum Email: thiagomtbrum@gmail.com

This work is licensed under a [Creative Commons Attribution 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).



1. INTRODUÇÃO

1.1. Desenvolvimento do paciente com SMS

A síndrome de Smith-Magenis apresenta-se como um distúrbio neuro-comportamental, cuja etiologia se encontra na haploinsuficiência do gene RAI1 por mutação genética ou por deleção do espaço intersticial do respectivo cromossomo 17p.11.2, onde o paciente apresenta fenótipo facial específico, progressão com o decorrer da idade, atraso no desenvolvimento neuromotor, déficit cognitivo, disfunções comportamentais e alterações significativas do ritmo circadiano do sono. A prevalência é estimada em 1.25.000 nascidos vivos podendo chegar até 1.15.000, sem predileção por gêneros, fator racial ou geolocalização. A história pré-natal é marcada pela redução do feto em relação aos movimentos em 50% das gestações. Tais neonatos, nascem habitualmente com parâmetros normais de antropometria, e a posteriori, apresentam má progressão do crescimento estatura-ponderal, devido às dificuldades alimentares por disfunções oromotoras, reflexos de sucção reduzidos, presença de refluxo gastro-esofágico e considerável hipotonia (BRONBERG, *et al*, 2008). Salienta-se que a letargia e a hipotonia comumente mascaram a síndrome, mimetizando os sinais clínicos da trissomia 21, bem como a Síndrome de Prader-Willis, o que é prejudicial, uma vez que retarda o acesso ao tratamento assertivo e direcionado ao caso concreto. Os dimorfismos craniofaciais englobam fronte alargada, braquicefalia, hipoplasia da linha média da face, hipertelorismo, lábio superior proeminente com espectro de arco, face alargada e quadrada, prognatismo, fendapalpebral desviado para cima. Observa-se de forma frequente baixa estatura, pés planos, escoliose e pele áspera. Alterações dentárias são encontradas, como agenesia dos dentes, fortemente associado aos pré-molares e taurodontismo (DI CICCIO *et al*, 2001). Paciente pode apresentar disfunções visuais, hipoacusia, está intimamente relacionada a infecções recorrentes dos ouvidos, anormalidades cardíacas, renais e esqueléticas, além de sinais como opacificação da córnea, estrabismos, miopias (SMITH *et al*, 2004). Na Tabela 1 pode-se observar as principais características clínicas em indivíduos com SMS de acordo com o período do desenvolvimento.

Tabela 1. Características clínicas mais frequentes de acordo com o período do desenvolvimento do indivíduo com SMS.

Período do desenvolvimento	Características clínicas
Pré e neonatal	<ul style="list-style-type: none">• Diminuição do movimento fetal• Nascimento a termo com peso, comprimento e perímetro cefálicos normais• Peso, comprimento e perímetro cefálico não progridem com o desenvolvimento• Face: hipoplasia de face média, nariz pequeno e arrebitado, Lábio superior espesso, micrognatia.• Dificuldade para sugar e engolir, refluxo gastro-esofágico• Hiporreflexia, hipotonia• Choro raro e frequentemente rouco
Infância	<ul style="list-style-type: none">• Hipotonia generalizada• Comprometimento da função oral-motora• Anormalidades de ouvido médio• Início de problemas comportamentais• Os problemas de sono normalmente começam no 9º mês de vida, porém é percebido entre 12 e 18 meses de vida.
Período escolar	<ul style="list-style-type: none">• Anomalias oculares (estrabismo, miopia, anormalidades na íris, micro córnea)• Escoliose moderada• Baixa estatura, mãos e pés pequenos.• Otites frequentes, anormalidades na laringe (pólipos, nódulos, edemas e paralisia das cordas vocais)• Mobilidade da língua e dos lábios comprometida• Sinusites• Atraso de fala• Falta de atenção (pode estar acompanhada de hiperatividade)• Comportamento: Birras, busca de atenção, impulsividade, distrabilidade, desobediência, agressão automutilação, onicotilomania, poliembolocoilomania, auto-abraço, lamber as mãos quando folheia página
Adolescência	<ul style="list-style-type: none">• Hipoplasia de face média• Prognatismo relativo• Frontal proeminente e com sinofre• Sobrancelhas grossas• Puberdade, geralmente no momento correto, porém ocorrências de precocidade já foram relatadas.• Distúrbio de sono e comportamento (Onicotilomania, poliembolocoilomania) podem se acentuar
Adulto	<ul style="list-style-type: none">• Face grosseira: hipoplasia de face média, prognatismo relativo (resultando em um queixo pontudo)• Sinusite crônica• Escoliose se acentua• Comportamento persiste, mas é notada uma relativa calma• Relatos de casos com 88 anos de idade

* (Smith *et al.*, 2010)

1.2. O fenótipo comportamental

Dentre as manifestações comportamentais, se exacerba a hiper-reatividade, relutância em comportamentos adaptativos, auto-agressão caracterizada como onicotilomania, onde a criança arranca de forma frequente unhas das mãos e pés até sangrar, além de terem poliembolocoilomania, por sensibilidade periférica diminuída, com a mania de inserir objetos em orifícios corporais, tais como: conduto auditivo, vagina, ânus (GROPAN; DUNCAN; SMITH, 2006). Ademais, picos de ira são frequentes, mau humor, dificuldade com higiene corporal, déficit de atenção, podendo apresentar

comportamentos autísticos, com interesses restritos. Na tabela 2 pode-se observar as características do fenótipo comportamental na SMS conforme descrito por alguns autores.

Tabela 2. Características do fenótipo comportamental na SMS.

Fenótipo Comportamental	Frequência (%)	Referência
Hiperatividade	74	(Williams <i>et al.</i> , 2010)
Auto-abraço	63	(Williams <i>et al.</i> , 2010)
Lamber os dedos ao virar páginas	90	(Dykens <i>et al.</i> , 1997)
Auto-injúria	96,6	(Williams <i>et al.</i> , 2010)
Onicotilomania	55,2	(Finucane <i>et al.</i> , 2001)
Mãos	48,3	(Finucane <i>et al.</i> , 2001)
Pés	34,5	(Finucane <i>et al.</i> , 2001)
Poliembolocoilomania	25-85	(Elsea & Girirajan, 2008)
Orelhas	31	(Finucane <i>et al.</i> , 2001)
Nariz	17,2	(Finucane <i>et al.</i> , 2001)
Reto	3,5	(Finucane <i>et al.</i> , 2001)
Vagina	21,1	(Finucane <i>et al.</i> , 2001)
Bater a cabeça	55,2	(Finucane <i>et al.</i> , 2001)
Se estapear	62,1	(Finucane <i>et al.</i> , 2001)
Puxar os cabelos	34,5	(Finucane <i>et al.</i> , 2001)
Morder a mão	93,1	(Finucane <i>et al.</i> , 2001)

1.3. Distúrbio do sono

Observa-se comumente nos pacientes com SMS o distúrbio do sono (Tabela 3), em que o indivíduo apresenta dificuldades de iniciar o sono, relutância em permanecer dormindo. Além disso, são reportadas sonolência e a necessidade de períodos de sono durante o dia. Observa-se que a síndrome promove uma inversão do ciclo circadiano e o mecanismo de liberação de melatonina por meio da glândula pineal se encontra alterado. Conforme narra Smith *et. al*, 2005, o ápice da concentração sérica da melatonina em indivíduos normais se encontra por meio das 3 horas da manhã, já em indivíduos portadores da SM isso ocorre aproximadamente por volta das 13 horas da tarde.

Tabela 3. Características do distúrbio do sono na SMS.

	Frequência (%)
Total de tempo de sono menor que 7 horas	54
Anormalidades no sono REM	73
Acordar espontaneamente durante a noite	86
Sonolência diurna > 10 min. (TLMS)	50
Ciclo da melatonina invertido	93

* segundo (Boudreau *et al.*, 2009)

APRESENTAÇÃO DO CASO

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da Instituição onde o estudo foi realizado, Universidade Iguazu, Campus V, Itaperuna. Os responsáveis pela participante assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Cumpriram-se todos os quesitos propostos na Resolução 196/96 que versa sobre estudos com seres humanos.

Casuística

Este estudo teve a participação de uma paciente de 7 (sete) anos de idade, sexo feminino. As informações do histórico do desenvolvimento foram fornecidas pelos responsáveis legais da participante.

- Filha único de casal jovem não consanguíneo. Avaliada com 1 ano e 10 meses. Seus antecedentes perinatais não revelaram anormalidades. A paciente encontra-se em acompanhamento no serviço de neuropediatria por quadro de Síndrome de Smith-Magenis caracterizada por deleção de parte do braço curto do cromossomo 17. Ela apresenta todas as manifestações descritas na síndrome, como: déficit cognitivo de grau variável (tal paciente apresenta grau moderado), distúrbio do sono, síndrome das pernas inquietas, anomalias craniofaciais e esqueléticas, alteração comportamental (agressividade e desatenção em excesso), dificuldade no aprendizado e atraso no desenvolvimento motor e da fala. Além disso, apresenta transtorno sensorial auditivo. A paciente faz uso de risperidona 1 mg à noite, tripleptal 60 mg/ml (10 ml à noite), imipramina 25 mg (1 cp pela manhã). Necessita de acompanhamento multidisciplinar com fonoaudiologia (2x na semana), psicomotricidade motora (1x na semana), terapia ocupacional (2x na semana) e psicopedagogia (1x na semana). Cabe ressaltar que a



paciente depende de um responsável para todas suas atividades. Na escola, necessita de adaptação curricular e mediadora individual para melhor estimulação cognitiva e adaptação curricular. A paciente apresenta crises sensorial auditiva com agressividade eventual.

2. METODOLOGIA

2.1. Tipo de estudo, local, população e amostra

O estudo é de caráter descritivo, qualitativo e transversal e a estratégia de pesquisa adotada foi o método de coleta de dados. A pesquisa baseou-se no relato de caso de uma criança portadora da Síndrome de Smith Magenis, residente no Município de Itaperuna RJ.

2.2. Procedimento

De maneira primária, o pesquisador entrou em contato com a família da criança portadora da Síndrome de Smith Magenis, a fim de confirmar o interesse dos responsáveis legais em participarem da pesquisa. Foi explicado de forma minuciosa os objetivos e a importância do presente estudo, e, após o aceite de participação voluntária, os envolvidos assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e participaram do preenchimento do questionário para levantamento dos dados da paciente. Salienta-se que o projeto seguiu a Resolução de n.º 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde, preservando o sigilo e anonimato dos participantes.

2.3. Anamnese

Realizou-se a anamnese detalhada acerca da portadora da síndrome, seu perfil, informações a respeito do período gestacional, sinais clínicos desde o nascimento até os dias atuais, uso de medicações e quais terapêuticas foram empregáveis ao caso concreto. Abordou-se sobre o comportamento cognitivo da paciente, a forma que se chegou até o diagnóstico, dificuldade de socialização, distúrbios de linguagem, inversão do ciclo circadiano e condutas de auto injúria, abrangendo o maior número de informações sobre o fenótipo comportamental do mesmo.

2.4. Teste FISH

O diagnóstico da SM possui suspeita clínica em relação a características faciais, fenótipo comportamental, distúrbio do sono, tal suspeita deve ser sanada somente com a detecção de uma alteração na região na região p11.2 do cromossomo 17 ou de mutações no gene RAI1. O teste de FISH encontra-se como mecanismo eficaz para

diagnóstico. A utilização de Hibridação in situ com Fluorescência (FISH) utiliza uma sonda específica com alvo para o gene RAI1. Esse teste foi utilizado para avaliar a síndrome em questão.

3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

3.1. Diagnosticando a síndrome de Smith Magenis

Devido ao conhecimento limitado sobre essa rara condição entre geneticistas no Brasil, destacam-se alguns fatores que tornam o diagnóstico da Síndrome de Smith-Magenis (SMS) uma tarefa complexa:

- Há uma considerável variabilidade fenotípica, mesmo quando avaliada por médicos especialistas;
- As características dismórficas faciais alteram-se com a idade;
- Não se observa uma anomalia prevalente (como cardiopatias comuns, insuficiência velofaríngea ou malformações típicas do sistema nervoso central) que sirva como um indicador diagnóstico claro com base no conhecimento atual;
- Existe dificuldade no acesso a exames citogenéticos, como bandamento GTG (cariótipo de alta resolução) e citogenética molecular (FISH), devido ao alto custo e à necessidade de profissionais qualificados para realizá-los.

Para confirmar o diagnóstico em um paciente com suspeita clínica de SMS, é essencial identificar a microdeleção na região 17p11.2 por meio da técnica de FISH, que detecta entre 95 e 100% dos casos (VLANGOS et al., 2005). Outras metodologias mais recentes também têm sido utilizadas, incluindo Amplificação Multiplex de Sonda Dependente de Ligação (MLPA), Reação em Cadeia da Polimerase Quantitativa (qPCR) e Hibridização Genômica Comparativa por arrays (CGH-arrays).

A figura 1 apresenta um fluxograma com as etapas recomendadas para o diagnóstico de pacientes suspeitos de portarem SMS.

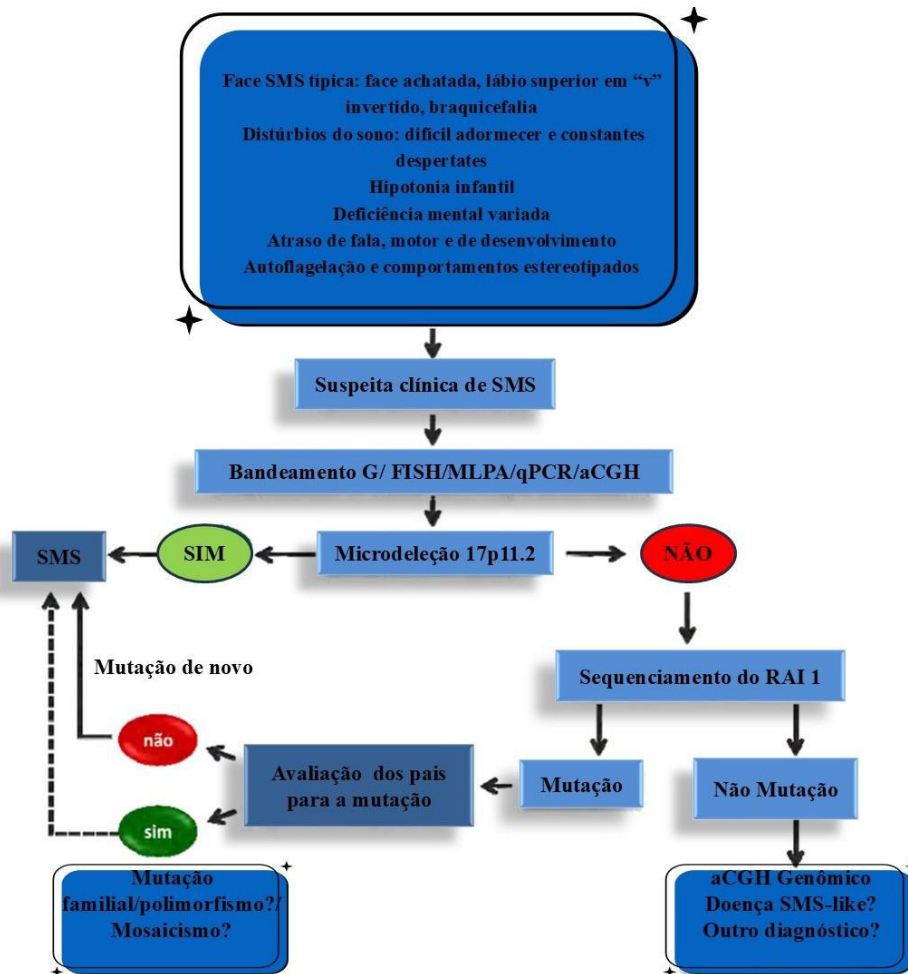


Figura 1: Fluxograma utilizado para realização do diagnóstico da SMS (modificado de Elsea & Girirajan, 2008).

3.2. Avaliação Citogenética

Foram realizados cariótipos de sangue periférico da paciente. A análise citogenética por bandamento GTG (400 bandas) revelou cariótipo 46,XX, del(17)(p11.1p12) (Figura 2A). Foram realizados exames de citogenética molecular por Hibridação *in situ* Fluorescente (FISH), utilizando sondas comerciais para detecção dos genes RAI1 e FLII, cujos cariótipos foram 46,XX. O teste de Fish para Síndrome Smith Magenis detectou mutações no gene RAI1. Com base no exposto, destaca-se que o diagnóstico para Síndrome de Smith Magenis (SMS) na paciente estudada foi confirmado através desses exames genéticos específicos, que validaram a presença da condição. Utilizando a técnica de hibridização *in situ* por fluorescência (FISH), os exames revelaram uma detecção característica no cromossomo 17, evidenciando uma mutação no gene RAI1 (Figura 2B), confirmando a SMS. O diagnóstico foi concluído na faixa etária de 1 ano e 10 meses por meio do teste

molecular de FISH.

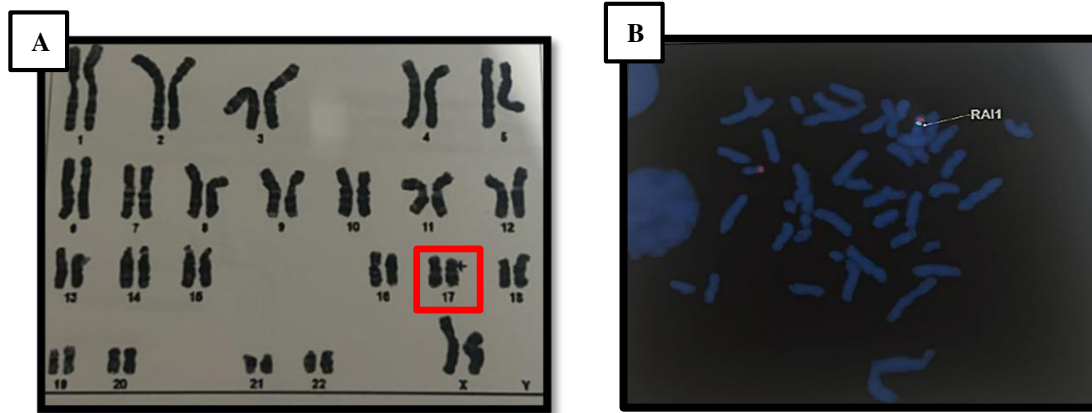


Figura 2. Avaliação Citogenética: A) Cariótipo com Banda G. A análise citogenética por bandamento GTG (400 bandas) revelou cariótipo 46,XX, del (17) (p11.1p12). **B) Técnica de hibridização *in situ* por fluorescência (FISH).** Os exames revelaram uma detecção característica no cromossomo 17, evidenciando uma mutação no gene RA11.

Esse diagnóstico é crucial para o manejo clínico adequado da paciente, permitindo a implementação de estratégias terapêuticas e de suporte específicas para essa síndrome. A confirmação genética fortalece entendimento sobre a condição e direciona o tratamento personalizado, melhorando a qualidade de vida do paciente. A Figura 3 apresenta a paciente do presente estudo com Síndrome de Smith-Magenis (SMS), permitindo observar alguns dos traços fenotípicos característicos dessa condição genética. Pacientes com SMS geralmente apresentam características faciais distintas, como a ponte nasal deprimida, lábios proeminentes com tendência ao "lábio superior tensionado", e olhos grandes e profundos. Esses traços faciais tornam-se mais evidentes com o desenvolvimento da criança e são úteis para o diagnóstico clínico da síndrome, uma vez que fazem parte do fenótipo típico da SMS.

No caso da paciente retratada, a observação do fenótipo facial (Figura 3) contribui para a compreensão de como a SMS se manifesta visualmente e auxilia na diferenciação da síndrome em relação a outras condições genéticas.

Esses resultados visuais corroboram com descrições da literatura sobre a SMS, reforçando a importância de uma avaliação clínica detalhada, incluindo o fenótipo físico, comportamental e cognitivo, para um diagnóstico preciso e um manejo adequado. A análise fenotípica, como observada na imagem, é essencial para identificar a SMS e fornecer suporte personalizado para o desenvolvimento e bem-estar da paciente.



Figura 3: Perfil fenotípico da paciente do presente estudo diagnosticada com Síndrome de *Smith Magenis*, evidenciando características faciais típicas da síndrome, como olhos profundos, lábios grossos e expressão facial particular.

O caso descrito neste estudo reforça a complexidade do diagnóstico e do manejo clínico da Síndrome de Smith-Magenis (SMS), uma condição que, apesar de rara, apresenta manifestações marcantes e recorrentes. De acordo com Gropman, Duncan e Smith (2006), o fenótipo comportamental da SMS é caracterizado por autoagressão, distúrbios do sono, impulsividade, déficit de atenção e episódios de raiva intensa, o que coincide diretamente com o perfil observado na paciente aqui analisada (Tabela 4). A presença de onicotilomania, fraturas dentárias e inversão do ciclo circadiano são exemplos típicos dessas manifestações comportamentais e sensoriais, que comprometem significativamente a qualidade de vida.

Além disso, Martin, Wolters e Smith (2006) descrevem que crianças com SMS frequentemente demonstram comportamentos mal-adaptativos associados a prejuízos na linguagem e nas habilidades sociais, impactando negativamente a inclusão escolar. No caso estudado, a dependência de mediadora individual e a necessidade de adaptações curriculares são estratégias indispensáveis para minimizar os efeitos do comprometimento cognitivo e favorecer a aprendizagem. Contudo, o relato materno sobre o despreparo das instituições educacionais reflete um desafio ainda presente na realidade brasileira, onde faltam políticas públicas eficazes voltadas a alunos com

síndromes genéticas raras.

Tabela 4. Sinais clínicos mais comuns da síndrome de Smith-Magenis identificados neste estudo, acompanhados de suas frequências de ocorrência segundo a literatura (%)*

Sinais Clínicos	PACIENTE	%
Craniofacial/músculo esquelético		
Braquicefalia	+	90
Hipoplasia de face média	+	90
Prognatismo relativo com a idade	+	50
Face larga e de formato quadrado	+	80
Sinofre	+	30-65
Lábio superior protuso e em “v” invertido	+	70-90
Baixa estatura	+	70
Escoliose	+	40-70
Otorrinolaringológica		
Anomalias de laringe e orelha média	-	80-90
Voz rouca e grave	+	80
Neuro-comportamental		
Comprometimento cognitivo/Atraso no desenvolvimento	+	100
Distúrbio do sono	+	90
Atraso de fala	+	90
Agressividade	+	80-100
Sinal de auto-agressão	+	70-90
Poliembolocoilomania	+	25-85
Onicotilomania	+	25-85
Aspectos comuns		
Sobrepeso	+	13
Anormalidades odontológicas	+	90

Os sinais assinalados com "+" indicam presença na paciente estudada. As porcentagens correspondem à frequência de ocorrência descrita na literatura científica, conforme Gropman et al. (2006), Elsea e Girirajan (2008) e Martin et al. (2006).

Com base nas características observadas e resultados citogenéticos pode-se verificar que a paciente apresenta um fenótipo compatível com a SMS, evidenciado por manifestações clínicas frequentes descritas na literatura. Dentre os sinais craniofaciais e músculo-esqueléticos observados, destacam-se braquicefalia, hipoplasia da face média, face larga e de formato quadrado, lábio superior em “v” invertido e baixa estatura (Tabela 4). Essas alterações são recorrentes em mais de 70% dos casos descritos, o que fortalece o diagnóstico clínico.



No âmbito neurocomportamental e cognitivo, a paciente demonstra um quadro de déficit cognitivo moderado, associado a atraso global no desenvolvimento neuropsicomotor e da fala. Os aspectos comportamentais se destacam pela presença de agressividade, hiper-reatividade, déficit de atenção acentuado e episódios de autoagressão, como onicotilomania (arrancar as próprias unhas até sangrar) e fraturas dentárias decorrentes de alterações no limiar nociceptivo. Esses comportamentos são altamente prevalentes na SMS, sendo descritos em 70 a 100% dos casos, conforme revisão de literatura. Outro ponto crítico é o distúrbio do sono. A paciente apresenta severa desregulação do ciclo circadiano, com inversão de sono-vigília e sono noturno extremamente reduzido, dormindo em média três horas por noite, mesmo com o uso contínuo de medicamentos indutores. Essa condição decorre da produção anormal de melatonina pela glândula pineal e causa prejuízos significativos à saúde da paciente e ao bem-estar de seus cuidadores.

Do ponto de vista terapêutico, a paciente necessita de acompanhamento multidisciplinar intensivo, incluindo fonoaudiologia, terapia ocupacional, psicomotricidade e psicopedagogia. Além disso, apresenta dependência funcional total, sendo imprescindível a presença de um responsável para a realização de todas as suas atividades. No contexto escolar, a aluna depende de mediação individualizada e de adaptações curriculares específicas para garantir estímulo cognitivo adequado e inclusão educacional.

Em termos de diagnóstico, a literatura destaca que o reconhecimento precoce da síndrome é frequentemente dificultado pela sobreposição fenotípica com outras condições, como a trissomia do 21 ou a síndrome de Prader-Willi (ELSEA; GIRIRAJAN, 2008). A confirmação por meio do teste FISH, que detecta microdeleções no gene *RAI1* em até 95% dos casos (VLANGOS et al., 2005), é considerada padrão ouro, como foi realizado neste caso aos 1 ano e 10 meses. Esse diagnóstico precoce permite o início de intervenções terapêuticas e educacionais mais eficazes e individualizadas.

Outro aspecto relevante diz respeito à escassez de suporte especializado no âmbito da saúde pública. Conforme apontado por Gropman et al. (2007), pacientes com SMS e suas famílias enfrentam dificuldades no acesso a equipes multiprofissionais treinadas e a tratamentos contínuos, o que perpetua um ciclo de exclusão e sofrimento. No Brasil, essa realidade é ainda mais evidente em regiões interioranas, como o município de



Itaperuna, cenário do presente estudo, onde a rede de suporte ainda se encontra em fase de estruturação.

Por fim, cabe destacar que o manejo da Síndrome de Smith-Magenis exige um olhar sensível, atento e integrado de profissionais da saúde, da educação e da família. O conhecimento sobre a síndrome é indispensável não apenas para a formulação de um diagnóstico preciso, mas também para o desenvolvimento de estratégias terapêuticas e educacionais individualizadas. Diante da complexidade e da intensidade das manifestações clínicas, o acolhimento e a continuidade no cuidado tornam-se pilares fundamentais para assegurar dignidade e desenvolvimento à paciente.

4. CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente trabalho teve como objetivo enriquecer a compreensão da Síndrome de Smith-Magenis por meio de uma abordagem integrada, que valoriza não apenas os aspectos clínicos e comportamentais, mas também a perspectiva única proporcionada pela vivência cotidiana relatada pela família da paciente. Ao unir o conhecimento técnico à experiência prática, buscou-se propagar informações e fomentar debates sobre essa condição rara, contribuindo positivamente para a sociedade, sobretudo diante da escassez de discussões e ações efetivas sobre o tema no âmbito da saúde pública. O quadro clínico da Síndrome de Smith-Magenis é notoriamente complexo e multifatorial, envolvendo manifestações comportamentais, cognitivas, comunicativas, sensoriais e neurológicas que comprometem significativamente o desenvolvimento global do indivíduo. No caso analisado, observam-se todas as características clássicas da síndrome, como déficit cognitivo moderado, distúrbios do sono com inversão do ciclo circadiano, síndrome das pernas inquietas, alterações craniofaciais e esqueléticas, distúrbios de comportamento — incluindo agressividade, hiper-reatividade, déficit de atenção, relutância a comportamentos adaptativos, autoagressão (como onicotilomania e fraturas dentárias) — além de atraso no desenvolvimento motor e da linguagem e transtorno sensorial auditivo. Tais manifestações impõem à paciente uma dependência funcional total, demandando o apoio contínuo de um responsável para realização de todas as atividades cotidianas. A condição clínica também repercute diretamente no ambiente escolar, onde são indispensáveis a presença de mediadora individual e



adaptações curriculares personalizadas, com foco na estimulação cognitiva e inclusão educacional. Apesar do uso de medicações neurológicas e psicotrópicas (risperidona, oxcarbazepina e imipramina), o quadro de insônia se mantém severo, limitando o tempo de sono diário a uma média de apenas três horas, o que agrava os prejuízos comportamentais e impacta diretamente a qualidade de vida da paciente e de seus cuidadores.

Dessa forma, ressalta-se a importância do diagnóstico precoce e do conhecimento aprofundado sobre a Síndrome de Smith-Magenis, possibilitando a implementação de estratégias terapêuticas interdisciplinares eficazes que promovam o desenvolvimento funcional, educacional e social desses indivíduos. O acompanhamento contínuo com equipe multiprofissional incluindo fonoaudiologia, terapia ocupacional, psicomotricidade e psicopedagogia é imprescindível para atenuar os impactos da síndrome e ampliar o potencial de autonomia e bem-estar da paciente. Sendo assim, sugere-se a ampliação de políticas públicas específicas e formação continuada de profissionais da saúde e da educação para acolhimento efetivo desses pacientes.

5. REFERÊNCIAS

BOGOSSIAN, M. A. D. S.; SANTOS, M. J. *Manual do examinador: teste Illinois de habilidades psicolinguísticas*. Rio de Janeiro: EMPSI, 1977.

BRONBERG, D. R.; ZIEMBAR, M.; DRUT, M.; GOLDSCHMIDT, E. Síndrome de Smith-Magenis: comunicación de un caso y revisión de la bibliografía. *Archivos Argentinos de Pediatría*, v. 106, p. 143–146, 2008.

DI CICCIO, M. et al. Otorhinolaringologic manifestations of Smith-Magenis syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, v. 59, n. 2, p. 147–150, 2001.

DUNN, L. M. et al. *Test de vocabulario en imágenes Peabody: adaptación hispanoamericana*. Circle Pines: Dunn Educational Services, 1986.

ELSEA, S. H.; GIRIRAJAN, S. Smith-Magenis syndrome. *European Journal of Human Genetics*, London, v. 16, p. 412–421, 2008.

GROPMAN, A. L.; DUNCAN, W. C.; SMITH, A. C. M. Neurologic and developmental features of the Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2). *Pediatric Neurology*, Philadelphia, v. 34, n. 5, p. 337–350, 2006.

GROPMAN, A. L. et al. New developments in Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2). *Current Opinion in Neurology*, Philadelphia, v. 20, n. 2, p. 125–134, 2007.



LLERENA, J. R.; ALMEIDA, J. C. C. Cytogenetic and molecular contributions to the study of mental retardation. *Genetics and Molecular Biology*, v. 21, n. 2, p. 273–279, 1998.

MARTIN, S. C.; WOLTERS, P. L.; SMITH, A. C. M. Adaptive and maladaptive behavior in children with Smith-Magenis syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, New York, v. 36, n. 4, p. 541–552, 2006.

SMITH, A. C. M. et al. Growth assessment of Smith–Magenis syndrome. In: *ANNUAL MEETING OF THE AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS*, 54., 2004, Toronto. Anais [...]. Toronto, 2004. p. 145.

SMITH, A. C. M. et al. Circadian melatonin rhythm abnormalities in Smith-Magenis syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, [S.l.], v. 133, n. 3, p. 261–267, 2005.

VLANGOS, C. N. et al. Diagnostic FISH probes for del 17(p11.2p11.2) associated with Smith-Magenis syndrome should contain the RAI1 gene. *American Journal of Medical Genetics Part A*, Hoboken, v. 132A, n. 3, p. 278–282, 2005.

WECHSLER, D. *Wechsler abbreviated scale of intelligence manual*. San Antonio: Psychological Corporation, 1999.

WERTZNER, H. F. Fonologia. In: ANDRADE, C. R.; BEFI-LOPES, D. M.; FERNANDES, F. D. M.; WERTZNER, H. F. *ABFW: teste de linguagem infantil nas áreas de fonologia, vocabulário, fluência e pragmática*. 2. ed. Barueri: Pró-Fono, 2004. p. 5–32.