Neurodesenvolvimento | Casuística / Investigação

PD-262 - (21SPP-11417) - USO DE ARRAY DE HIBRIDAÇÃO GENÓMICA COMPARATIVA EM PATOLOGIA DO NEURODESENVOLVIMENTO

Sandra Catarina Ferraz¹; Rita Aldeia Da Silva^{1,2}; Inês Correia Magalhães¹; Francisca Martins¹; Conceição Correia¹; Virgínia Sampaio¹; Mariana Costa¹

1 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2 - Serviço de Pediatria, Hospital de Braga

Introdução e Objectivos

A maioria das variações de número de cópias (CNVs) são mutações de novo ou mutações herdadas com relevância clínica. As CNVs afetam cerca de 15-20% dos pacientes com atraso global de desenvolvimento psicomotor (AGDPM), perturbação do desenvolvimento intelectual (PDI), anomalias congénitas múltiplas e perturbação do espectro do autismo (PEA). O Array de Hibridação Genómica Comparativa (a-CGH) é considerado um teste diagnóstico de primeira linha para estes casos. O objetivo do estudo é caracterizar os pedidos de a-CGH em consulta de Desenvolvimento num hospital distrital.

Metodologia

Análise retrospectiva dos pedidos de a-CGH em consulta de Desenvolvimento de 1 de Maio de 2014 a 31 de Maio de 2021.

Resultados

Foram incluídos 149 pedidos. O motivo do pedido foi em 119 (79.9%) dos casos AGD ou PDI e em 30 (20.1%) PEA. A idade média foi de 9.6 ± 4.01 anos na AGDPM/PDI e de 6.9 ± 4.54 anos na PEA. 59.7% dos incluídos eram do sexo masculino. A comorbilidade mais prevalente foi a PHDA afetando 29.5% dos incluídos, seguida pela epilepsia, 8.1%. Foram apurados 34 (22.8%) a-CGH com alterações, 24.4% do total dos pedidos por AGDPM/PDI e 16.7% por PEA. 64.7% dos doentes com alterações no a-CGH apresentavam dimorfismos ou anomalias congénitas e 44.1% apresentavam antecedentes familiares conhecidos de patologia do neurodesenvolvimento.

Conclusões

A percentagem de a-CGH com CNVs foi de 24.4% para os pedidos por AGDPM/PDI e de 16.7% dos pedidos por PEA, ambas superiores às relatadas por outros estudos. Estes resultados demonstram a importância do estudo etiológico destas patologias do neurodesenvolvimento sendo o diagnóstico por a-CGH essencial para o aconselhamento genético familiar. A disponibilidade desta tecnologia num hospital distrital pode mudar o rumo de muitas famílias.

Palavras-chave : Perturbação do Desenvolvimento Intelectual, Perturbações do Espectro do Autismo, Array-GCH, Atraso Global de Desenvolvimento