

Neurodesenvolvimento | Caso Clínico

PD-271 - (21SPP-11490) - CRIPTORQUIDIA E POLIDACTILIA - COINCIDÊNCIA OU RELAÇÃO?

Rita Amorim¹; Sofia Gomes²; Raquel Cardoso²; Soraia Tomé²

1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar e Universitário São João; 2 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Médio Ave

Introdução / Descrição do Caso

As malformações congénitas podem ser causadas por anomalias genéticas e/ou exposição ambiental, no entanto, a sua etiologia é frequentemente desconhecida. Posteriormente, o aparecimento de sinais e sintomas poderão orientar para uma síndrome associada.

Recém-nascido com parto por cesariana às 41 semanas de gestação. Ao exame objetivo constatada fâcies grosseira, dedo supranumerário no pé direito e criptorquidia à direita. Manteve seguimento em consultas de pediatria, cirurgia pediátrica e ortopedia pediátrica. Atualmente aos 17 meses, apresenta aquisição de etapas chave do desenvolvimento psicomotor (DPM) próximo do limite adequado para a idade, sem sinais de alarme. Evolução estatura-ponderal no percentil 3. Durante a investigação etiológica, a análise de array-CGH identificou uma deleção na região 12q12, envolvendo os genes ARID2 e SCAF11, o primeiro associado à Síndrome de Coffin-Siris tipo 6, tendo sido orientado para consulta de genética.

Comentários / Conclusões

A Síndrome de Coffin-Siris tipo 6 é uma síndrome genética autossómica dominante rara (prevalência <1/1000000) caracterizada por atraso do DPM, défice intelectual, malformações dos dedos, face grosseira e anomalias genitourinárias. O diagnóstico precoce permite antecipar um atraso do desenvolvimento e iniciar intervenção assim que seja identificado. Apesar da maioria das mutações ocorrerem de *novo*, o estudo dos pais deve ser feito para estabelecimento da hereditariedade da mutação. O aconselhamento genético deve, também, ser proposto.

Palavras-chave : Atraso do desenvolvimento psicomotor, Criptorquidia, Malformações congénitas, Polidactilia