

Neurodesenvolvimento | Caso Clínico

PD-272 - (21SPP-11491) - SÍNDROME DE ALWADEI - UMA CAUSA GENÉTICA DE PERTURBAÇÃO DO DESENVOLVIMENTO INTELECTUAL

Mafalda Moreira²; Diana Alba²; Inês Paiva Ferreira²; Rita Calejo²; Ana Rita Soares¹; Leonilde Machado²

1 - Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

Introdução / Descrição do Caso

A perturbação do desenvolvimento intelectual (PDI) define-se pela presença de défices das capacidades cognitivas associados a alterações no comportamento adaptativo, com início no período de desenvolvimento. Afeta 3% da população, estando identificada uma causa genética em 10% dos casos. Uma das causas é a síndrome de Alwadei, com 3 casos descritos a nível mundial. Resulta da mutação no gene RUSC2 e associa-se a incapacidade intelectual, fâcies dismórfico e microcefalia secundária.

Criança de 5 anos, sexo masculino, orientada para consulta por atraso no desenvolvimento psicomotor. Antecedentes familiares de dificuldades de aprendizagem na fratria paterna. Sem antecedentes pessoais de relevo e crescimento adequado. Ao exame objetivo apresentava fâcies alongada e peculiar, nariz afilado e hiperextensibilidade articular. Efetuou avaliação psicométrica que revelou quociente de inteligência global de 61. Realizado estudo genético, com cariótipo, estudo molecular do X-frágil, estudos FISH, MLPA e a-CGH sem alterações. Realizada sequenciação de DNA com identificação de mutações no gene RUSC2.

Comentários / Conclusões

O diagnóstico etiológico da PDI permanece desconhecido em até 80% dos casos, gerando incertezas nas famílias das crianças. O avanço das tecnologias de sequenciação de DNA tem aumentado o conhecimento das doenças genéticas envolvidas, estando a síndrome de Alwadei descrita apenas desde 2016. O diagnóstico genético da PDI permite o aconselhamento genético familiar e possibilita o desenvolvimento de terapêuticas dirigidas.

Palavras-chave : RUSC2, Desenvolvimento intelectual, Fâcies dismórfico, Microcefalia