

## Nefrologia | Caso Clínico

### PD-194 - (21SPP-11615) - SÍNDROME DE MICRODELEÇÃO 17Q12

Mário Ribeiro<sup>1</sup>; Miguel Rocha<sup>2</sup>; Marlene Rodrigues<sup>1</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Hospital de Braga, EPE; 2 - Serviço de Genética Médica, Hospital de Braga, EPE

#### Introdução / Descrição do Caso

A síndrome de microdeleção 17q12 resulta de uma deleção no braço longo do cromossoma 17 na posição q12, com probabilidade de transmissão à descendência de 50%. A clínica é muito variável, mesmo entre familiares, destacando-se como alterações mais frequentes: atraso do desenvolvimento, alterações do comportamento (perturbações do espectro do autismo), malformações renais (quistos renais em até 85% dos casos), diabetes tipo MODY e dismorfia facial. Recomenda-se uma vigilância clínica regular com particular atenção ao neurodesenvolvimento, risco de diabetes e disfunção renal.

Apresenta-se o caso de uma criança de 9 anos, sexo masculino, com antecedentes de atraso da linguagem e dificuldades de aprendizagem, seguido em consulta externa de Neurodesenvolvimento desde os 4 anos, e de Nefrologia Pediátrica, desde os 8 anos, por quistos renais. Mãe com DM tipo 1 e doença renal poliquística. Irmã de 15 anos, com défice cognitivo. Foi avaliado por Genética Médica, onde realizou array CGH que demonstrou deleção de 1,775 Mbp, compatível com síndrome de microdeleção 17q12. Esta deleção foi também detetada na irmã, o que indica origem parental da variante. Foi por isso também solicitada avaliação genética da mãe. Atualmente, mantém seguimento em Nefrologia pediátrica por apresentar quistos renais, até então sem disfunção renal, e em Neurodesenvolvimento com apoio da equipa local de intervenção.

#### Comentários / Conclusões

O diagnóstico desta patologia é crucial pois permitirá não só realizar aconselhamento genético, mas também otimizar o planeamento de cuidados. Destacamos este caso pela sua raridade, importância de uma história familiar detalhada e pela necessidade de um seguimento multidisciplinar.

**Palavras-chave :** Microdeleção 17q12, Quistos renais