Genética | Caso Clínico

EP-055 - (21SPP-11623) - HÁ MUITO POR DESCOBRIR... A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

João Sousa Marques[1]; Ana Gisela Oliveira[1]; Madalena Nisa[1]; Clara Gomes[1]; Ângela Almeida[1]; Ana Marques[1]; Jorge Saraiva[2]

1 - Centro Hospitalar Tondela Viseu; 2 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra - Hospital Pediátrico

Introdução / Descrição do Caso

As anomalias congénitas *major,* presentes em 2-4% de nados-vivos, têm impacto médico, cirúrgico e/ou estético e associam-se a morbimortalidade significativas. A avaliação etiológica pode ser determinante para estabelecer o prognóstico e os riscos de recorrência na família.

Lactente de 2 meses, sexo masculino, prematuro de 36 semanas, 1º filho, fruto de 4ª gestação, mãe 41 anos, pais saudáveis e não consanguíneos, sem doenças heredo-familiares conhecidas. Gravidez vigiada, ecografias pré-natais e serologias sem alterações. Parto eutócico, normossómico, com boa adaptação à vida extra-uterina. Referenciado por suspeita de malformação do membro superior esquerdo, foi confirmada a presença de hipoplasia radial esquerda e, adicionalmente, de coloboma da íris e retina, FOP+HVE, rim direito único, hipospadia e criptorquidia à esquerda. Foi colocada inicialmente a hipótese diagnóstica de *Cat-Eye Syndrome* e depois de Anemia de Fanconi. Foram realizados testes genéticos diagnósticos sequenciais: a*rray-CGH* e estudo de instabilidade cromossómica, sem alterações, e sequenciação exómica total que identificou apenas uma heterozigotia para uma variante de significado clínico desconhecido (VUS) no gene SALL4, herdada de um progenitor.

Atualmente, com 18 meses, crescimento e desenvolvimento psicomotor adequados, mantendo acompanhamento multidisciplinar.

Comentários / Conclusões

Os testes genéticos atualmente disponíveis não permitem identificar uma etiologia em metade dos casos. Mesmo na ausência de um diagnóstico etiológico pode ser avaliado um risco de recorrência e ponderadas as possibilidades e limites da utilização de exames imagiológicos na vigilância de uma futura gravidez.

Palavras-chave : genética, anomalias congénitas, VUS