

PD-032 - (21SPP-11654) - SÍNDROME DE AARSKOG-SCOTT (SAS) – UMA SÍNDROME GENÉTICA RARA

Aida Correia De Azevedo¹; Beatriz Andrade¹; Ana Sofia Rodrigues¹; Miguel Leão²; Filipa Almeida¹; Sara Figueiredo¹

1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Ave; 2 - Departamento de Genética, Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução / Descrição do Caso

O SAS é uma doença genética rara resultante de variantes patogénicas no gene FGD1 (cromossoma X). Caracteriza-se por baixa estatura desproporcional, braquidactilia, clinodactilia, fronte proeminente, pirâmide nasal larga, escroto em “xaile” e criptorquidia. Podem ainda apresentar hipertelorismo, hipospádias, malformações cardíacas, debilidade intelectual e atraso do desenvolvimento psicomotor. O tratamento é de suporte e a Intervenção Precoce na Infância (IPI) potencia o desenvolvimento, aproveitando a janela da neuroplasticidade que vai diminuindo ao longo da vida.

Rapaz, 4 anos, macrocêfalia, fronte proeminente, nariz de base larga, hérnia umbilical, membros superiores proximais curtos, implantação anómala do escroto e atraso do desenvolvimento psicomotor. Antecedentes pré-natais: restrição do crescimento intrauterino, polihidrâmnios e comprimento dos membros no percentil <5 em ecografia morfológica. Sem outros antecedentes de relevo. Pesquisa da mutação do gene FGR3, rastreio metabólico, ecografias transfontanelar e abdominal e ecocardiograma foram normais. O estudo por mendelioma (NGS) revelou a variante patogénica, c.2728C>T no gene FGD1, associado à SAS, herdada por via materna. Mantém vigilância clínica multidisciplinar e acompanhamento pela Equipa Local de Intervenção.

Comentários / Conclusões

A abordagem multidisciplinar é basilar de forma a estudar e referenciar o mais precocemente possível estas crianças, com a devida referência para IPI. É fundamental o acesso às medidas de apoio na área da saúde, da educação e social, melhorando assim as oportunidades de aprendizagem da criança, fortalecendo as competências da família e promovendo os recursos existentes na comunidade local. O aconselhamento genético é essencial na orientação das famílias.

Palavras-chave : Síndrome Aarskog-Scott, Displasia facio-genital, mutação genética, neurodesenvolvimento, escroto em xaile