

Neurodesenvolvimento | Caso Clínico

PD-273 - (21SPP-11719) - SÍNDROME DE MUENKE- A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Sofia Pimenta¹; Mafalda Moreira¹; Célia Soares²; Sara Soares³; Leonilde Machado¹

1 - Centro Hospitalar Tâmega e Sousa; 2 - Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães-Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 3 - Centro Materno Infantil- Centro Hospitalar e Universitário do Porto

Introdução / Descrição do Caso

A síndrome de Muenke é uma doença autossómica dominante causada por uma mutação no gene FGFR3. Caracteriza-se por craniossinostose coronal, dismorfias faciais, displasia óssea, hipoacusia e atraso do desenvolvimento psicomotor, apresentando grande variabilidade fenotípica. Tem uma incidência de 1 em 30000 nascimentos e é definida pela presença da mutação p.Pro250Arg mutação em FGFR3.

Criança de 16 meses, sem antecedentes perinatais de relevo, referenciado à consulta de Pediatria do Desenvolvimento por vómitos recorrentes e ADPM. Relativamente aos antecedentes familiares salienta-se a mãe com défice cognitivo e dismorfias craniofaciais. Ao exame objetivo apresentava angioma frontal, fâcies triangular e aparente atrofia muscular. Efetuou RM-CE que revelou hiperintensidades inespecíficas na substância branca e hipoplasia da protuberância e aCGH que não revelou alterações. Prossegui investigação etiológica tendo sido efetuado painel PDI (NGS baseado em WES) que revelou variante patogénica no gene FGFR3 em heterozigotia c.749C>G p.(Pro250Arg), associada a Síndrome de Muenke. Efetuada investigação à mãe que revelou a mesma mutação do gene FGFR3.

Comentários / Conclusões

Os autores pretendem alertar para a importância da abordagem multidisciplinar desta entidade, incluindo a avaliação auditiva e do desenvolvimento psicomotor numa fase inicial. O estudo genético assume um papel preponderante, permitindo a confirmação do diagnóstico, uma abordagem terapêutica adequada e aconselhamento genéticos ao doente e familiares.

Palavras-chave : Craniossinostose, atraso do desenvolvimento psicomotor, Síndrome de Muenke