

PD-363 - (21SPP-11805) - O PAPEL DA SEQUENCIAÇÃO DE NOVA GERAÇÃO NO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE BAIXA ESTATURA DESPROPORCIONADA

Maria João Gaia¹; Sofia Ferreira¹; Inês Pedrosa¹; Maria Adriana Rangel¹; Rosa Arménia Campos¹; Miguel Leão²; Ana Luísa Leite¹

1 - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2 - Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução / Descrição do Caso

As displasias esqueléticas são um grupo heterogêneo de doenças genéticas caracterizadas por alteração do crescimento e desenvolvimento do osso e cartilagem, apresentando-se frequentemente com baixa estatura desproporcionada na infância. Variantes patogénicas no gene ACAN estão associadas a alterações do crescimento, desde baixa estatura isolada e ligeira a displasias esqueléticas graves.

Criança de 3 anos, sem antecedentes de relevo, referenciado à consulta de Endocrinologia Pediátrica por baixa estatura desde os primeiros meses de vida. História familiar materna e paterna de baixa estatura, com estatura alvo familiar no P3. Ao exame objetivo com estatura 91cm (-2.28 SDS) e peso 17.2kg (+0.93 SDS), membros superiores e inferiores curtos, relação segmento superior/segmento inferior de 1.1 e genu valgum. Realizou radiografia do esqueleto, que demonstrou mesomélia dos membros superiores e inferiores, sugerindo possibilidade de displasia acromesomélica. Foi referenciado a consulta de Genética e, tendo em conta a relação custo/benefício e o tempo de resposta, foi realizado exoma clínico (estudo do gene ACAN não incluído nos painéis para displasias esqueléticas). Foi detetada uma variante patogénica no gene ACAN (c.6996C>G), confirmando o diagnóstico de Displasia espondilomesomélica tipo Kimberley. Após estudo de ambos os pais, foi detetada a mesma variante patogénica no pai.

Comentários / Conclusões

A apresentação clínica de displasias esqueléticas pode ser inespecífica, sendo o diagnóstico genético importante dada a grande variedade de doenças com fenótipos complexos. A sequenciação de nova geração tem permitido a identificação de mutações genéticas nestes pacientes, incluindo mutações no gene ACAN.

Palavras-chave : ACAN, Baixa, Estatura, Exoma