

EP-096 - (1JDP-10241) - PSEUDO-OBSTRUÇÃO INTESTINAL CRÓNICA E MEGABEXIGA: UM CASO CLÍNICO ASSOCIADO AO GENE ACTG2

Sofia Nunes¹; Mafalda Melo¹; Rui Gonçalves¹; Sara Nóbrega²; Jorge Oliveira³; Diana Antunes¹

1 - Serviço de Genética Médica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 2 - Unidade de Gastroenterologia, Serviço de Pediatria Médica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 3 - Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, CGPP-IBMC

Introdução e Objectivos

Reportamos o caso de uma criança com 2 anos, sexo feminino, filha de casal cabo-verdiano, não consanguíneo, com DPN de polidramnios severo e malformação do trato urinário com hidronefrose bilateral e megabexiga. Parto eutócico às 36s, IA 9/10 e somatometria adequada. Após o nascimento, foi diagnosticado microcólon por provável ileus meconial.

Metodologia

Resultados

Foi evacuada de Cabo Verde aos 29 dias de vida com necessidade de nutrição parentérica e eventual correção cirúrgica. Em Portugal, foi internada com quadro de pseudo-obstrução intestinal crónica, hipoperistaltismo, insuficiência intestinal e desnutrição, dependendo de nutrição parentérica constante e PEG descompressiva. Objectivou-se doença hepática avançada. Por síndrome juncional, realizou pieloplastia renal à esquerda. Durante o internamento prolongado, surgiram sucessivos quadros de infeção urinária e sépsis, tendo falecido ao 3º ano de vida. O estudo molecular identificou a variante provavelmente patogénica c.118C>T (p.(Arg40Cys)), em heterozigotia no gene *ACTG2* que, após estudos parentais, se confirmou ser de novo.

Conclusões

A miopatia visceral associada ao gene *ACTG2* caracteriza-se por megabexiga/megaureter e infeções recorrentes do trato urinário, condicionando disfunção vesical, bem como por manifestações intestinais - má rotação, microcólon, hipoperistaltismo, pseudo-obstrução crónica grave - conduzindo à necessidade de intervenções cirúrgicas frequentes e dependência total de nutrição parentérica. Até à data, existem menos de 50 casos reportados, o que reforça a necessidade de trabalho em equipa multidisciplinar, de maneira a possibilitar o diagnóstico molecular, não só para optimização dos cuidados clínicos como para poder disponibilizar um aconselhamento genético dirigido à família.