

Genética | Caso Clínico

EP-115 - (1JDP-9877) - MIOPIA, RETROGNATIA, FENDA PALATINA... MARCADORES CLÍNICOS PARA O DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE STICKLER

Marta Isabel Pinheiro¹; Laura Leite De Almeida¹; Rita Curval¹; Ana Maia¹; Carla Pinto Moura^{2,3,4}

1 - Serviço de Pediatria. UAG da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário de São João; 2 - Serviço de Otorrinolaringologia e Genética Humana, Centro Hospitalar Universitário de São João; 3 - Serviço de Genética Médica, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4 - I3S - Instituto de Ciência e Inovação em Saúde

Introdução / Descrição do Caso

A Síndrome de Stickler (SS) caracteriza-se por alterações oculares, articulares e dismorfias faciais. Os três genes mais frequentemente afetados são o COL2A1, COL11A1 e A2, envolvidos na estruturação do tecido conjuntivo.

Criança de 8 anos, sexo masculino, pais não consanguíneos, mãe com patologia tiroideia e pai míope. Prematuridade de 35 semanas e diagnóstico pré-natal de atresia duodenal corrigida cirurgicamente no 2º dia de vida. Avaliado com 1 mês e constatada face estreita, dolicocefalia, *pits* pré-auriculares bilaterais, retrognatia, fenda palatina (tipo III), má progressão ponderal e hiper mobilidade articular. Ecografias transfontanelar, cardíaca e abdominal normais; aCGH normais, excluindo 22q11del. Submetido a palatoplastia e miringotomia com colocação de tubos transtimpânicos, aos 12 meses. Aos 3 anos diagnosticada alta miopia e nódulo tiroideu único, tendo audição preservada e desenvolvimento psico-motor adequado. Aos 7 anos detetada variante não descrita, em heterozigotia, com efeito deletério no gene COL2A1, também presente no pai, que confirmou SS tipo I. Atualmente, doente sem atingimentos articulares ou cardíacos, mantendo seguimento multidisciplinar.

Comentários / Conclusões

Esta síndrome rara caracteriza-se por grande variabilidade fenotípica. O fenótipo de SS, em crianças, está frequentemente associado à sequência Pierre Robin, implicando orientações de via aérea e na alimentação.

O progenitor afetado teve diagnóstico posterior dada a presença de manifestações ligeiras. A identificação da variante patogénica permite uma definição prognóstica e aconselhamento genético da família, incluindo o planeamento de opções reprodutivas.

A consulta de grupo de Fendas Lábio Palatinas promove o seguimento e orientação clínica adequada destes doentes.

Palavras-chave : Síndrome de Stickler, Fenda lábio palatina, Sequência Pierre Robin, Genética