

## Genética | Caso Clínico

### EP-117 - (1JDP-9904) - SÍNDROME DE BARAITSER-WINTER - UM DIAGNÓSTICO RARO

Patrícia Sousa<sup>1</sup>; Susana Correia De Oliveira<sup>1</sup>; Sara Machado<sup>1</sup>; Célia Azevedo Soares<sup>2</sup>; Natália Tkachenko<sup>2</sup>; Ana Luísa Lobo<sup>1</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Hospital da Senhora da Oliveira - Guimarães; 2 - Serviço de Genética Médica, Centro de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário do Porto

#### Introdução / Descrição do Caso

A síndrome de Baraitser-Winter tipo 1 é uma patologia provavelmente subdiagnosticada, com menos de 50 casos identificados. A descrição fenotípica de novos casos contribui para a sua melhor caracterização.

Adolescente do sexo feminino, atualmente com 12 anos, com comunicação interventricular muscular e canal arterial patente detetados em período neonatal. Aos 3 meses, após pielonefrite aguda, identificada dilatação de 7mm do bacinete e refluxo vesico-ureteral grau III à esquerda, lesão cortical no pólo superior do rim esquerdo, com função normal, e quisto piélico/caliectasias. Obesidade desde os 9 meses, com esteatose hepática desde os 9 anos. Apresenta atraso global do desenvolvimento psicomotor (AGDPM), com perturbação do desenvolvimento intelectual grave. Ao exame objetivo, salienta-se dismorfia craniofacial (braquicefalia, estreitamento bitemporal, sobrancelhas finas e rarefeitas, glabella proeminente, hipertelorismo, epicanto, telecanto, regiões zigomáticas proeminentes, nariz de base e ponte largas, filtro longo e apagado, lábio superior fino, microretrognatia, pavilhões auriculares rodados posteriormente e com hélice proeminente), pé plano valgo bilateral e ânus de implantação anterior. Diagnosticada epilepsia aos 7 anos. Na sequência de investigação etiológica, foi detetada a variante provavelmente patogénica c.65C>T p.(Ala22Val) em heterozigotia no gene ACTB.

#### Comentários / Conclusões

O gene ACTB foi descrito recentemente como causa da Síndrome de Baraitser-Winter tipo 1, de hereditariedade autossómica dominante e fenótipo variável, incluindo AGDPM, dismorfias características, epilepsia e por vezes anomalias cardíacas, renais e do sistema nervoso central. Trata-se de uma patologia multisistémica que requer seguimento multidisciplinar crónico.

**Palavras-chave :** Síndrome de Baraitser-Winter, gene ACTB