

Genética | Caso Clínico

PD-239 - (20SPP-9360) - SÍNDROME DE MICRODELEÇÃO 16P11.2: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Beatriz Vieira¹; Ana Rita Curval^{1,2}; Juliana Da Silva Cardoso^{1,3}; Ana Soares⁴; Ana Fortuna⁴; Sandra Ramos¹

1 - Centro Hospitalar da Póvoa de Varzim/Vila do Conde; 2 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Pediátrico, CHUSJ, Porto; 3 - Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, CHUP, Porto; 4 - Serviço de Genética Médica, Centro Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães, CHUP, Porto

Introdução / Descrição do Caso

Introdução: A síndrome de microdeleção 16p11.2, resultante maioritariamente de uma alteração de *novo*, é rara, tem grande heterogeneidade fenotípica e associa-se a alterações cognitivas, comportamentais e da linguagem, obesidade e suscetibilidade para perturbação do espectro do autismo (PEA).

Descrição do Caso: Rapaz, 7 anos, filho único de casal saudável e não consanguíneo, orientado para consulta de Neurodesenvolvimento aos 3 anos e meio por atraso global do desenvolvimento. Nascido às 41 semanas, por cesariana, APGAR 10/10, LIG simétrico. Rastreios endocrinometabólico e auditivo foram normais. Evolução estatoponderal favorável no P50; macrocefalia progressiva. Sem antecedentes familiares de relevo.

Ao exame objetivo, salienta-se dismorfia craniofacial (macrocefalia, fronte alta e ponte nasal alta, pavilhões auriculares de baixa implantação, sobrancelhas arqueadas e microrretrognatia), ligeira hiperlaxidez e marcha atáxica com alguma descoordenação motora.

Investigação com estudo analítico alargado, estudo metabólico, potenciais auditivos, cariótipo, estudo molecular de X-frágil, RM cerebral e EEG sem alterações. Avaliação cognitiva aos 5 anos com quociente global de 66.

Por se tratar de défice cognitivo associado a síndrome dismórfica, sem diagnóstico etiológico, foi enviado à consulta de Genética Médica, onde foi realizado estudo de MLPA que revelou uma deleção na região 16p11.2, classificada como patogénica. O estudo citogenético dos progenitores foi normal.

Comentários / Conclusões

Discussão: Pretende-se com este caso retratar uma doença cuja apresentação clínica inespecífica e variável torna o diagnóstico particularmente difícil. Assim, as novas técnicas de estudo genético desempenham um papel determinante na deteção destes síndromes.

Palavras-chave : deleção 16p11.2, défice cognitivo, síndrome dismórfica, PEA