

**PD-201 - (20SPP-9405) - ATRASO DO DESENVOLVIMENTO E VÔMITOS CÍCLICOS - UMA CAUSA GENÉTICA RARA RESOLVIDA PELO EXOMA**

Inês Pinto Ferreira<sup>1</sup>; Joana Marques<sup>1</sup>; Andreia Romana<sup>2</sup>; Patricia Dias<sup>3</sup>; Laura Lourenço<sup>2</sup>; Teresa Fonseca<sup>2</sup>; José Paulo Monteiro<sup>2</sup>

1 - Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca; 2 - Hospital Garcia de Orta; 3 - Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Nor

**Introdução / Descrição do Caso**

Criança de 13 anos, sexo masculino, antecedentes familiares e perinatais irrelevantes, operado aos 4 meses a catarata congénita bilateral. Observado pela primeira vez em consulta de Neuropediatria aos 9 meses: atraso do desenvolvimento, irritabilidade, microcefalia pós-natal, hipotonia, ausência de controlo cefálico e preensão voluntária, dificuldade na fixação/seguimento visual, estereotipias frequentes. Aos 17 meses iniciou quadro de vômitos cíclicos com periodicidade quase mensal, que motivou 66 internamentos. Atualmente mantém grave atraso do desenvolvimento com ausência de marcha e linguagem, epilepsia, microcefalia, fácies peculiar com ponte nasal larga, hipotonia, automatismos e hiporreflexia. Medicado com levetiracetam, diazepam, risperidona, melatonina e esomeprazol.

Da investigação realizada a destacar exclusão de infeções do grupo TORCH, estudo metabólico sem alterações, array-CGH com deleção 5q e 16p interpretada como variante sem significado. RM-CE com acentuação difusa dos sulcos corticais, corpo caloso de espessura fina, redução do volume de substância branca dos hemisférios cerebrais. EEG com atividade paroxística focal. O estudo de sequenciação do exoma trio identificou a mutação patogénica de novo 892C>T, p(Arg298Trp) em heterozigotia no gene NACC1.

**Comentários / Conclusões**

A sequenciação do exoma tem permitido o diagnóstico etiológico de síndromes polimalformativas por vezes após vários anos de investigação, com implicações importantes na monitorização, prognóstico e aconselhamento genético. A perturbação do desenvolvimento associada a mutações no gene NACC1 foi recentemente descrita, existindo até à data apenas 7 indivíduos com a mesma variante patogénica com fenótipo semelhante, embora não esteja descrito o quadro de vômitos cíclicos.

**Palavras-chave :** atraso desenvolvimento, catarata congénita, vômitos cíclicos, exoma