Genética | Caso Clínico

PD-237 - (20SPP-9420) - HETEROGENEIDADE FENOTÍPICA – A PROPÓSITO DE UMA DELEÇÃO

Sara Mosca[1]; Diana Alba[2]; José Fontoura Matias[3]; Célia Azevedo Soares[4]; Gabriela Soares[4]

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar e Universitário do Porto, EPE; 2 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa; 3 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar e Universitário do São João; 4 - Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar e Universitário do Porto, EPE

Introdução / Descrição do Caso

A disfunção velofaríngea resulta da saída de ar através das cavidades nasais durante a fonação, podendo condicionar ressonância nasal e discurso pouco inteligível. Alterações anatómicas, neuromusculares ou comportamentais podem ser responsáveis pela disfunção. Esta característica pode estar presente em várias síndromes, assim a suspeita e confirmação diagnóstica são essenciais para uma adequada abordagem terapêutica.

Adolescente de 12 anos, sexo feminino, com antecedentes de adenoamigdalectomia com miringotomia, seguimento em Pedopsiquiatria por comportamentos agressivos e enurese. Aos 9 anos, é orientada para a consulta de Desenvolvimento por dificuldades escolares, salientando-se atraso do desenvolvimento psicomotor e da linguagem. Ao exame objetivo apresentava dismorfias faciais (fácies alongada, estreitamento frontal, *hooding* palpebral e nariz tubular), pavilhões auriculares displásicos e voz nasalada. Foi excluída cardiopatia estrutural. No arrayCGH foi encontrada uma deleção em 22q11.2, associada à síndrome de deleção 22q11 (síndrome de DiGeorge), herdada da mãe (também com dificuldades de aprendizagem e persistência canal arterial).

Comentários / Conclusões

A síndrome da deleção 22q11.2 é uma doença genética, resultante da deleção desta região, com uma apresentação fenotípica muito variável. Carateriza-se por defeitos cardíacos congénitos, fenda do palato, disfunção velofaríngea, dismorfia craniofacial, atraso de desenvolvimento psicomotor, perturbação do défice intelectual, hipocalcémia e imunodeficiência. A avaliação por uma equipa multidisciplinar é fundamental para o correto seguimento, prevenção de possíveis complicações na infância e vida adulta e aconselhamento genético.

Palavras-chave : Atraso de linguagem, Disfunção velofaríngea, Instabilidade cromossómica, Síndrome DiGeorge