

Genética | Caso Clínico

PD-238 - (20SPP-9449) - SÍNDROME DE DELEÇÃO 1Q21- UM CASO CLÍNICO A PROPÓSITO DA VALORIZAÇÃO DO ESTUDO GENÉTICO

Sofia Pimenta¹; Joana Soares¹; Sara Soares¹; Ana Rita Soares²; Leonilde Machado¹

1 - Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa; 2 - Centro Hospitalar do Porto

Introdução / Descrição do Caso

A deleção 1q21.1q21.2 (OMIM #612474) caracteriza-se por microcefalia, défice intelectual ligeiro e dismorfias faciais ligeiras. As malformações congénitas também podem estar presentes, bem como patologias do foro psiquiátrico (perturbação do espectro do autismo, esquizofrenia e défice de atenção). A deleção 15q11.2 (OMIM #615656) tem uma grande variabilidade fenotípica, estando associada a perturbação do desenvolvimento psicomotor, perturbação da linguagem e patologias do foro psiquiátrico.

11 anos, sexo masculino, sem antecedentes patológicos de relevo. Primeiro filho de casal não consanguíneo. Mãe com dificuldades de aprendizagem e microcefalia. Pai e alguns tios paternos com antecedentes de dificuldades de aprendizagem. Referenciado a consulta de Neurodesenvolvimento por dificuldades de aprendizagem e défice de atenção. Frequentava o 5º ano de escolaridade, com história de mau aproveitamento escolar. A WISC-III realizada revelou QI abaixo da média. Ao exame objetivo apresentava dismorfias craniofaciais, cifose cervical e escoliose ligeiras e panícula adiposa exuberante. Iniciou metilfenidato e foi pedido estudo genético por array CGH que revelou uma deleção de 2034 Mbp em 1q21.1q21.2 e uma deleção de 512 Kbp em 15q11.2. Foi orientado para consulta de Genética, estando em curso o estudo dos pais.

Comentários / Conclusões

Os autores pretendem demonstrar um caso clínico com uma apresentação pouco específica, mas cujo resultado do estudo genético permitiu relacionar o fenótipo com as duas alterações encontradas. Apesar destas variantes estarem descritas de forma isolada em indivíduos fenotipicamente normais, é necessário a interpretação correta do resultado genético pela Genética Médica para diagnóstico e orientação destas patologias.

Palavras-chave : Deleção 1q21, deleção 15q11.2