

CO-013 - (20SPP-9467) - ESTUDO ETIOLÓGICO DO ATRASO GLOBAL DO DESENVOLVIMENTO: A IMPORTÂNCIA DO ARRAY-CGH

Marta Isabel Pinheiro¹; Cármem Silva²; Lara Lourenço²; Sofia Dória³; Micaela Guardiano²; Miguel Leão⁴

1 - Serviço de Pediatria. Centro Materno Pediátrico, Centro Hospitalar Universitário de São João; 2 - Unidade de Neurodesenvolvimento, Serviço de Pediatria. Centro Materno Pediátrico, Centro Hospitalar Universitário de São João; 3 - Serviço de Genética, Departamento de Patologia da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto e Instituto de Ciência e Inovação em Saúde I3S, Universidade do Porto; 4 - Unidade de Neurogenética. Departamento de Genética Médica. Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução e Objectivos

O Atraso Global do Desenvolvimento (AGD) define-se como uma anomalia do desenvolvimento esperado, nas áreas do funcionamento intelectual e adaptativo até aos 5 anos. A Perturbação do Desenvolvimento Intelectual (PDI) é caracterizada por défice nas funções intelectuais e em pelo menos uma área do funcionamento adaptativo. As anomalias cromossómicas são frequentemente responsáveis pelo AGD/PDI. O *array Comparative Genomic Hybridization* (aCGH) identifica anormalidades citogenéticas submicroscópicas, na maioria indetetáveis por estudos citogenéticos convencionais. É considerado o teste genético de primeira linha no estudo da PDI. Pretendeu-se conhecer o resultado dos aCGH solicitados por AGD ou PDI.

Metodologia

Estudo retrospectivo dos doentes em idade pediátrica, seguidos num hospital de nível 3 aos quais foi solicitado aCGH entre 2012 e 2017.

Resultados

Incluídos 215 doentes, 56% do sexo masculino. Foram investigados por PDI 64% e 36% por AGD – com média de 3 anos de idade; 76% foram avaliados em consulta de Genética. Identificadas malformações congénitas em 18% dos doentes e dismorfias em 16%; 16% tinham epilepsia e 8% Perturbação do Espectro do Autismo. Identificadas por aCGH deleções ou duplicações classificadas como patogénicas em 50 (23%), 56% em PDI e 44% em AGD, sendo os cromossomas 16 e 22 os mais envolvidos.

Conclusões

Demonstrou-se maior prevalência de PDI no sexo masculino, facto já reportado. A taxa de anomalias consideradas patogénicas por aCGH foi ligeiramente superior a outros estudos (15-20%). O aCGH auxilia o estudo etiológico permitindo melhor orientação, prognóstico e aconselhamento genético. Devem considerar-se os painéis genéticos ou sequenciação exómica completa nos AGD/PDI moderadas/graves cujos testes de primeira linha são normais/inconclusivos.

Palavras-chave : Atraso Global do Desenvolvimento, Perturbação do Desenvolvimento Intelectual, array-CGH, Genética