

PD-240 - (20SPP-9529) - SÍNDROME DE CHARGE: DA MICROFTALMIA À VARIANTE COM HIPOGONADISMO

Rita Pissarra¹; Marisa Pereira¹; Tiago Magalhães¹; Margarida Vicente-Ferreira¹; Renato Santos Silva²; Carla Pinto Moura^{3,5,6}; Ana Maia^{1,4}

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Pediátrico, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 2 - Serviço de Oftalmologia, UAG de Cirurgia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 3 - Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 4 - Departamento de Ginecologia-Obstetrícia e Pediatria, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 5 - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto; 6 - Serviço de Genética Humana, Departamento de Patologia, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução / Descrição do Caso

A síndrome de CHARGE é uma síndrome complexa de transmissão autossómica dominante, caracterizada por coloboma, cardiopatia, atresia das coanas, atraso de crescimento e desenvolvimento, malformações genitais e do ouvido. O seu diagnóstico é clínico, sendo confirmado pela presença de variantes patogénicas no gene CHD7.

GSM, 22 meses, sexo masculino, orientado para consulta de pediatria por microftalmia bilateral desde o nascimento. Ecografias pré-natais relatadas normais à exceção de dilatação pielocalicial bilateral. O rastreio auditivo neonatal foi refer bilateralmente. Antecedentes perinatais e familiares irrelevantes. Ao exame objetivo com microftalmia bilateral, mais marcada à esquerda, associada a coloboma retinocoroideu e do nervo ótico bilateralmente, com coloboma da íris direita e hipoplasia da íris esquerda; atresia do canal auditivo externo esquerdo; estenose da coana esquerda e micropénis. Dos MCDT's efetuados destaca-se: hipogonadismo hipogonadotrófico, coloboma e atrofia do nervo ótico bilateralmente, mais à esquerda e hipoplasia dos canais semicirculares e do nervo coclear à esquerda. Confirmada variante em heterozigotia descrita como causadora de CHARGE e associada à variante com hipogonadismo com/sem anosmia, tratando-se de uma mutação de novo. Atualmente com boa evolução estaturo-ponderal e desenvolvimento psicomotor normal, a usar prótese auditiva à esquerda e anel de simbléfaro no olho esquerdo.

Comentários / Conclusões

O caso descrito teve uma apresentação típica de Síndrome de CHARGE mas nenhuma das malformações congénitas identificadas teve diagnóstico pré-natal. Dada a variada expressividade fenotípica das mutações até hoje identificadas, há necessidade de melhor caracterizar as mesmas e melhorar o seu diagnóstico pré-natal.

Palavras-chave : síndrome de CHARGE, CHD7, microftalmia, coloboma, hipogonadismo, hipoplasia dos canais semicirculares, hipoplasia do nervo coclear