Genética | Caso Clínico

PD-233 - (20SPP-9688) - ENURESE NOTURNA – PARA ALÉM DO ÓBVIO

Ana Isabel Moreira Ribeiro[1]; Cristina Rodrigues[1]; Rita Barbosa[2]; Sandra Costa[1]; Miguel Gonçalves-Rocha[3]; Helena Silva[1]

1 - Serviço Pediatria, Hospital de Braga; 2 - USF 7fontes; 3 - Genética Médica, Hospital de Braga

Introdução / Descrição do Caso

A enurese noturna é uma patologia frequente muitas vezes associada a problemas neuropsiquiátricos como atraso do desenvolvimento e perturbação de hiperactividade/défice de atenção.

Menina, com 6 anos, referenciada à consulta de pediatria por enurese noturna. Antecedentes pessoais irrelevantes. Pais saudáveis e não consanguíneos. Tio materno com atraso de desenvolvimento psicomotor global desde os 9 anos, em estudo. Exame objectivo com características faciais dismórficas: macrocefalia, fronte alta, arcadas supraciliares salientes e olhos com ligeira inclinação *downslanting*, hipertelorismo, mãos proporcionalmente pequenas em relação ao restante corpo. Apresentava atraso do desenvolvimento motor e intelectual. Sem problemas de interacção social. Do estudo para a perturbação do desenvolvimento intelectual salienta-se: rastreio auditivo (surdez de condução à direita) e visual (estrabismo), ecografia renal e RMN-CE sem alterações; investigação genética: cariótipo 46, XX; X-frágil negativo, estudo molecular para o Síndrome Sotos negativa e arrayCGH 750K sem alterações. Por resultados inconclusivos, realizou sequenciação do exoma clínico (filtrado de exoma completo - WES) com detecção de uma variante provavelmente patogénica em heterozigotia no gene WAC, enquadrando-se no Síndrome de Desanto-Shinawi. Actualmente com 15 anos, apresenta agravamento cognitivo/comportamental mantendo seguimento multidisciplinar.

Comentários / Conclusões

Este caso, destaca-se pela raridade do diagnóstico e pretende salientar a importância de uma anamnese detalhada e exame objectivo minucioso de forma a intervir precocemente. Assumindo particular interesse pelo motivo de referenciação que impulsionou toda a investigação diagnóstica.

Palavras-chave : perturbação de desenvolvimento intelectual, gene WAC, Síndrome de Desanto-Shinawi