

**PAS-027 - (20SPP-9702) - FENDA LÁBIO-PALATINA E SÍNDROME DA DELEÇÃO 22Q11.2**

Rita Amorim<sup>1</sup>; Sara Catarino<sup>1</sup>; Pedro Miragaia<sup>1</sup>; Regina P. Silva<sup>1</sup>; Marisa Pereira<sup>1</sup>; Carla Pinto Moura<sup>2,3,4,5</sup>; Ana Maia<sup>1,4</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Pediátrico, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 2 - Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 3 - Serviço de Genética Humana, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto; 4 - Grupo Transdisciplinar de Fendas Lábio-palatinas, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 5 - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto

**Introdução e Objectivos**

As fendas lábio-palatinas (FLP) são anomalias congénitas frequentes e podem estar associadas à síndrome da deleção 22q11.2. Esta apresenta grande variabilidade fenotípica, incluindo, entre outros, espectros anteriormente descritos como síndrome de DiGeorge e síndrome Velocardiofacial.

Caraterização epidemiológica e fenotípica dos doentes com síndrome da deleção 22q11.2 seguidos num grupo transdisciplinar de FLP.

**Metodologia**

Análise retrospectiva dos processos clínicos de uma cohort de 617 pacientes seguidos na consulta de FLP, entre 1992 e 2018, tendo-se identificado 27 casos (4.4%) com deleção 22q11.2.

**Resultados**

Dos 27 doentes, 15 (55.5%) são do género feminino. A idade média é de 12.7 anos (3-26 anos). Cinco doentes (18.5%) tinham história familiar de FLP. Nenhum teve diagnóstico pré-natal de FLP. A fenda do tipo III (pós-foramen) está presente em 77.7% dos casos, a fenda do tipo II (trans-foramen) em 11.1% e a do tipo I (pré-foramen) em 7.4%.

Foram diagnosticadas malformações cardíacas em 59.3% dos casos: 56.2% CIV, 31.2% tetralogia de Fallot, 11.1% CIA e 7.4% truncus arteriosus entre outras. Apresentam ainda dismorfias faciais (70.3%), oculares (33.3%), crânioencefálicas (29.6%), genitourinárias (22.2%) e gastrointestinais (14.8%). Nove doentes têm atraso no desenvolvimento psicomotor e 25.9% têm imunodeficiência.

**Conclusões**

A clínica da síndrome da microdeleção 22q11.2 inclui um largo espectro de manifestações fenotípicas. As anomalias estruturais mais comuns foram as faciais e

cardíacas, pelo que a sua associação com FLP torna mandatória a avaliação da constituição cromossómica. Realça-se a importância do diagnóstico e seguimento multidisciplinar para tratamento das alterações associadas à síndrome, assim como a realização do aconselhamento genético.

**Palavras-chave :** Fenda lábio-palatina, Síndrome da deteção 22q11.2, Variabilidade fenotípica