

Oral communications

Comunicações orais

CO-01

SÍNDROME DA DELEÇÃO 22Q11.2, A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Marta Moreira¹, Patrícia Correia², Sofia Rodrigues¹, Gonçalo Inocêncio¹, Gabriela Soares³, Sílvia Álvares¹, Maria do Céu Rodrigues¹

¹ Centro Materno-Infantil do Norte, CHP, Porto

² Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real

³ Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, CHP, Porto
martassalesmoreira@gmail.com

Introdução: O Síndrome da deleção 22q11.2 pode apresentar-se com um conjunto de manifestações, que incluem doença cardíaca congénita (principalmente defeitos cardíacos conotruncais), alterações do palato, hipoplasia do timo, hipocalcemia e dificuldades de aprendizagem. Resulta de uma microdeleção (3 milhões de pares de bases) na região cromossómica 22q11.2. Os defeitos cardíacos ocorrem em 74% destes doentes. O *truncus arteriosus* é um defeito cardíaco congénito cianótico (1/4 dos casos associados ao Síndrome da deleção 22q11.2), em que o sangue é bombeado do coração através de uma única válvula truncal para uma artéria truncal que vai suportar as circulações sistémica, pulmonar e coronária. Esta malformação tem uma prevalência de 6-10 por 100 000 nados-vivos e o seu diagnóstico pré-natal é muito desafiante. A maioria dos doentes apresenta cianose, dificuldade respiratória e insuficiência cardíaca nas primeiras semanas de vida.

Caso clínico: Apresentamos o caso de uma primigesta com antecedentes de fenda labio-palatina; o cônjuge apresentava polidactilia, tendo sido proposta consulta de aconselhamento genético. O rastreio combinado do 1º trimestre foi negativo. O estudo genético efetuado ao casal mostrou um cariótipo 46,XX na grávida; o cariótipo do cônjuge mostrou um mosaico 45,X[6]/47,XXY[1]/46,XY[65] e pesquisa da microdeleção 22q11.2 positiva. Assim, foi sugerida a realização de amniocentese. O cariótipo fetal foi normal, 46,XX, mas o estudo da região 22q11.2, confirmou a existência da microdeleção.

Na ecografia morfológica foi diagnosticado um *truncus arteriosus* tipo I, com insuficiência da válvula truncal e uma comunicação interventricular perimembranosa. Estes achados foram confirmados na ecocardiografia fetal. O diagnóstico genético e ecográfico e o prognóstico esperado foram expostos à grávida, que decidiu prosseguir a gravidez.

Às 31 semanas recorreu ao serviço de urgência por perda de líquido amniótico, objetivada ao exame físico. A grávida foi transferida para o Centro Hospitalar de S. João, após contacto com o Serviço de Cardiologia Pediátrica.

O parto ocorreu às 32 semanas (eutócico), de que resultou uma recém-nascida com 1955 g e índice de Apgar 8/9 ao 1º e 5º minutos, respetivamente. Ao 6º dia de vida foi submetida a *banding* da artéria pulmonar. Aos 5 meses de vida foi feito o encerramento da comunicação interventricular e correção do *truncus arteriosus*. Atualmente mantém vigilância na consulta de cardiologia pediátrica.

Conclusão: Este caso realça a importância da abordagem multidisciplinar em diagnóstico pré-natal. Apesar de a grávida ter antecedentes de fenda palatina, é o progenitor masculino que chama a atenção do geneticista para a possibilidade de um Síndrome da deleção 22q11.2 pela polidactilia, dismorfia facial e ligeiro défice intelectual. A diferente expressão em duas gerações corrobora a grande variabilidade na apresentação clínica deste Síndrome.