

Avaliação 1º trimestre

(21522) - DELEÇÃO TERMINAL NA REGIÃO 5Q35.3 NUM FETO COM TRANSLUCÊNCIA DA NUCA AUMENTADA E RASTREIO COMBINADO POSITIVO

Laurentino Simão¹; Sílvia Serafim¹; Bárbara Marques¹; Marisa Silva¹; Ana Tarelho¹; Cristina Ferreira¹; Filomena Brito¹; Ana Alves¹; Sara Rangel¹; Ricardo Peliano¹; Ana Bernardo²; Sónia Pedro¹; Inês Carvalho³; Álvaro Cohen²; Hildeberto Correia¹

1 - Departamento de Genética Humana, Unidade de Citogenética, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, I.P., Lisboa.; 2 - Centro de Diagnóstico Pré-Natal, Maternidade Dr. Alfredo da Costa, C. H. Universitário Lisboa Central, EPE, Lisboa.; 3 - Serviço de Genética Médica, Hospital D. Estefânia, C. H. Universitário Lisboa Central, EPE, Lisboa.

Introdução

A translucência da nuca (TN) aumentada constitui um importante marcador ecográfico relacionado com alterações genómicas. Deleções subteloméricas na região 5q35.3 são raras, com poucos casos descritos.

Objectivos

Apresentamos o caso de uma grávida com 24 anos, que fez colheita de vilosidades coriónicas, referenciada por TN aumentada e RC positivo. O estudo por *microarray* é utilizado para identificar a etiologia das alterações ecográficas identificadas no feto.

Metodologia

Após um resultado normal, XX, no diagnóstico rápido de aneuploidias por QF-PCR, realizou-se o estudo por *microarray*, recorrendo ao *CytoScan 750K (Affymetrix®)*. Posteriormente, estudou-se o cariotipo do feto e dos progenitores.

Resultados e Conclusões

O *microarray* identificou uma deleção terminal de 3,95 Mb na região 5q35.3 - arr[GRCh37] 5q35.3(176765570_180715096)x1.

O cariotipo fetal, e dos pais, revelou uma deleção terminal no feto, cuja origem foi *de novo*.

A alteração engloba 11 genes mórbidos, e é parcialmente sobreponível, embora de menor tamanho, com a região da microdeleção 5q35. Deleções subteloméricas da região 5q35.3 são situações muito raras e, os casos descritos até à data, incluem deleção do gene *NSD1*, o que não se verifica nesta deleção. Os casos descritos que incluem esse gene, não sendo por isso diretamente comparáveis, são caracterizados por linfedema pré-natal com TN aumentada, hipotonia muscular, défice cognitivo e, por vezes, defeitos cardíacos e dismorfias faciais. Neste caso, apesar da TN ser um marcador inespecífico, foi identificada uma alteração genómica com significado clínico possivelmente patogénico. Apesar do gene *NSD1* não estar delecionado, não podemos excluir uma possível relação entre a TN aumentada e a alteração. A precocidade do diagnóstico pode retardar a não identificação de outras anomalias fetais.

Os dados em deleções na região 5q35.3, e sobretudo em diagnóstico pré-natal, são muito raros e apenas a identificação e a caracterização de novos casos, designadamente incluindo o gene *NSD1*, poderão trazer ganho de conhecimento sobre a região afetada.

Palavras-chave : Deleção, 5q35.3, translucência da nuca

