

## Outros

### (21528) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE UM SÍNDROME PHELAN-MCDERMID (DEL 22Q13.3)

Sidonie Monteiro<sup>1</sup>; Ana Beatriz Palmeira<sup>1</sup>; Maria Manuel Torrão<sup>1</sup>; Ana Pereira<sup>3</sup>; Isabel Silva<sup>2</sup>; Manuela Ferreira<sup>1</sup>

1 - Centro Hospitalar Médio Ave; 2 - Serviço de Genética, Hospital Pediátrico do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3 - Laboratório de Genética, Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa, SA

## Introdução

O síndrome Phelan-McDermid é uma doença hereditária autossómica dominante caracterizado por um atraso do desenvolvimento intelectual grave na aquisição da linguagem. Apresenta-se ainda com atraso motor e, em 40% dos casos, anomalias renais, nomeadamente patologia quística.

Na maioria dos casos, o diagnóstico é realizado no período pós-natal, sendo o diagnóstico pré-natal desafiante para o obstetra.

## Objectivos

descrição de caso clínico

## Metodologia

Colheita de informação clínica do *software Astraia*® e processo clínico.

## Resultados e Conclusões

## Resultados

Primigesta de 28anos, realizou ecografia às 12semanas e 4dias a qual relevou feto com translucência da nuca >P95 e risco aumentado para T21 (1:395). A pesquisa de DNA fetal em sangue periférico revelou "46, XY".

O casal não era consanguíneo e não apresentava antecedentes de relevo. O rastreio do grupo TORCH foi negativo.

A ecografia realizada às 21semanas e 6dias revelou rim esquerdo preenchido por múltiplas formações quísticas de tamanho variável compatível com rim multiquistico unilateral à esquerda (dimensões L28\*AP31\*T36mm) e rim direito com proeminência pielocalicial.

Após aconselhamento genético, foi realizada amniocentese. O array-CGH 60K revelou uma deleção, em heterozigotia, de 5,05Mb do cromossoma 22 (22q13.31qter), envolvendo 43 genes OMIM entre os quais o *SHANK3*. O casal optou por interrupção médica da gravidez às 24semanas.

O exame anatomopatológico do feto confirmou rim esquerdo de caráter multiquistico, e rim direito com peso superior ao esperado e bexiga colapsada. Apresentava também anomalias do desenvolvimento nos membros superiores e inferiores.

O estudo dos progenitores encontra-se em curso.

## Conclusões

As alterações do sistema excretor, nomeadamente, a displasia renal multiquistica devem ser valorizadas uma vez que se associam a um risco de 2% de anomalias cromossómicas. O elevado índice de suspeição por parte do obstetra e o respetivo aconselhamento genético desempenham um papel fundamental, uma vez que nos direciona para o estudo genético. O array-CGH permite durante a vida intra-uterina diagnosticar casos como o descrito.

**Palavras-chave :** diagnóstico pré-natal, Síndrome Phelan-McDermid, amniocentese, array-CGH

