

**PO - (21947) - HIPOPLASIA DÉRMICA FOCAL: DIAGNÓSTICO PRÉ NATAL EM FETO COM ALTERAÇÕES ECOGRÁFICAS**

Cláudia Pinto<sup>1</sup>; Catarina Ferreira<sup>1</sup>; Diogo Cunha<sup>1</sup>; Adosinda Rosmaninho<sup>1</sup>; Elsa Pereira<sup>1</sup>

1 - Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães

**Resumo**

A hipoplasia dérmica focal é uma doença genética rara causada por mutações no gene PORCN (Xp11.23). Manifesta-se geralmente no período neonatal, caracterizando-se pela presença de alterações cutâneas, anomalias nos membros, malformações oculares e dismorfia facial.

Propomos a descrição de um caso clínico com diagnóstico pré-natal desta síndrome genética.

Grávida de 31 anos, 2G0P, sem antecedentes de relevo, avaliada em consulta de diagnóstico pré-natal por ecografia morfológica do 2º trimestre ter revelado feto do sexo feminino com sindactilia na mão esquerda e ectrodactilia no pé esquerdo. Face aos achados, foi realizada amniocentese com pesquisa de Array-CGH, com resultado normal, pelo que se alargou o estudo com análise do exoma fetal. Neste, foi detetada uma variante provavelmente patogénica no gene PORCN, podendo justificar o fenótipo apresentado. Após aconselhamento genético o casal optou pela interrupção médica da gravidez às 29 semanas e 2 dias.

O estudo anatomopatológico confirmou os achados ecográficos, relatando adicionalmente a presença de pequena fenda na comissura labial esquerda, microcefalia e implantação baixa dos pavilhões auriculares com deformação do esquerdo.

O estudo do exoma fetal é uma ferramenta útil no diagnóstico de fetos com alterações ecográficas. Neste caso, revelou-se essencial na tomada de decisões informadas acerca do *outcome* da gravidez.

**Palavras-chave :** Diagnóstico pré-natal, Hipoplasia dérmica focal