

## Genes, Crianças e Pediatras

*Gabriela Soares<sup>1</sup>, Cristina Dias<sup>1</sup>, Jorge Pinto-Basto<sup>1</sup>, Márcia Martins<sup>1</sup>, Ana Fortuna<sup>1</sup>,  
Margarida Reis Lima<sup>1</sup>, Sílvia Álvares<sup>2</sup>*

CMCSP, sexo masculino, DN: 03/04/1987, 2º filho de casal jovem, saudável e não consanguíneo.

Sem antecedentes familiares de anomalias congénitas.

Gestação vigiada, sem intercorrências.

Nasceu em hospital central com 40 semanas de idade gestacional, de parto eutócico.

Peso ao nascimento: 3150 g, comprimento: 49 cm, perímetro cefálico: 34,5 cm, Apgar 10 ao 5º minuto.

Estão descritas dificuldades de sucção e de deglutição nos primeiros meses de vida e história de infecções respiratórias altas de repetição.

Foi detectado sopro cardíaco também nos primeiros meses, pelo que foi observado em consulta de Cardiologia Pediátrica onde foi detectada cardiopatia congénita: atresia pulmonar e comunicação interventricular com colaterais sistémico-pulmonares.

O desenvolvimento psicomotor foi considerado dentro do normal (controlo cefálico aos 3 meses, sentou sozinho aos 7 meses, primeiras palavras aos 2 anos). Iniciou escolaridade tendo revelado dificuldades de aprendizagem.

Foi observado na consulta de genética pela primeira vez aos 11 anos. Da observação realizada salienta-se:

Antropometria adequada à idade.

Cianose labial e ungueal.

Pavilhões auriculares ligeiramente descolados.

Face longa, nariz de base alargada e alta, com narinas hipoplásicas e obstrução nasal; boca pequena. (Fig. 1)

Sopro cardíaco.

Dedos em baqueta de tambor. (Fig. 2)

Ausência de outras alterações ao exame objectivo.

Desenvolvimento psicomotor adequado.

Exame neurológico normal.

Em resumo: trata-se de uma criança do sexo masculino, com 11 anos de idade que apresenta história de cardiopatia congénita (atrésia pulmonar e CIV) e de infecções respiratórias altas de repetição, onde se observa uma dismorfia facial e dificuldades de aprendizagem.

### Qual é o seu diagnóstico?



Figura 1 - Note-se a face longa, o nariz largo e a boca pequena.



Figura 2 - Dedos em baqueta de tambor.

<sup>1</sup> Instituto de Genética Médica Jacinto de Magalhães - Porto

<sup>2</sup> Hospital de Crianças Maria Pia

## DISCUSSÃO

Com estes dados foi colocada a hipótese de se tratar do Síndrome Velocardiofacial e foi efectuada a seguinte investigação:

Cariótipo: 46, XY

Pesquisa de microdelecção em 22q11.2 por FISH (fluorescence in situ hybridization): hibridização apenas num dos cromossomas, o que é **concordante com a delecção desta região**.

Ecografia abdominal e renopélvica: normal.

Estudo imunológico: linfopenia de linfócitos B.

Estudo da função paratiroideia: normal.

Evolução: foi submetido a cirurgia cardíaca paliativa aos 12 anos de idade, com melhoria clínica. Mantém vigilância em consultas de Cardiologia Pediátrica, Cirurgia Cardiotorácica e Pediatria. Frequenta o 5º ano de escolaridade aos 12 anos.

Foi realizada a pesquisa da delecção aos pais, que foi negativa. O aconselhamento genético foi realizado para uma situação de delecção *de novo*, com baixo risco de recorrência (< 1%), não se podendo excluir a existência de mosaicismo gonadal. Existe a possibilidade de realizar diagnóstico pré-natal através da pesquisa da delecção em células fetais obtidas por amniocentese.

O Síndrome Velocardiofacial é um dos síndromes associados à delecção 22q11.2, juntamente com o Síndrome de DiGeorge, o Síndrome Cardiofacial de Cayler e outros, menos frequentes.

Estes diferentes fenótipos têm em comum a presença de cardiopatia congénita particularmente do tipo conotruncal, dismorfia facial, hipoplasia do timo/disfunção imunológica, fenda do palato/disfunção velo-faríngea, hipocalcémia/hipoparatiroidismo.

Salienta-se a grande variabilidade de manifestações clínicas nos indivíduos portadores da delecção, o que torna por

vezes muito difícil o diagnóstico. Existe com alguma frequência atraso de desenvolvimento psicomotor.

## BIBLIOGRAFIA

- 1 - Driscoll D A, et al. Prevalence of microdeletions in DiGeorge and velocardiofacial syndromes: implications for genetic counselling and prenatal diagnosis. *J Med Genet* 1993; 30: 813-7.
- 2 - Ryan, et al. Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q11 deletions: a European collaborative study. *J Med Genet* 1997; 34: 798-804.
- 3 - [www.geneclinics.org](http://www.geneclinics.org)