

DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN: A PROPÓSITO DE UM CASO

Candeias C¹, Mota Freitas M¹, Ribeiro J¹, Oliva Teles N¹, Correia H¹, Soares G², Nogueira R³, Fonseca Silva ML¹

¹Departamento de Genética, Unidade de Citogenética, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, INSA, I.P., Porto, Portugal

²Departamento de Genética, Unidade de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, INSA, I.P., Porto, Portugal

³Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução:

O Síndrome de Wolf-Hirschhorn é uma patologia originada por uma deleção da região terminal do braço curto do cromossoma 4. O tamanho da deleção pode ser variável levando a um espectro alargado de manifestações clínicas. Em diagnóstico pré-natal (DPN), as alterações fetais mais frequentes incluem atraso do crescimento intra-uterino, lábio leporino e/ou fenda do palato e anomalias cardíacas. A prevalência estimada é de 1/50.000 nascimentos afetando duas vezes mais indivíduos do sexo feminino do que do sexo masculino.

Objectivo:

Apresentação de um caso de Síndrome de Wolf-Hirschhorn em DPN comparando-o com outros casos publicados.

Material e métodos:

Grávida com 17 semanas de gestação, referenciada para estudos cromossómicos por idade materna avançada (35 anos) e rastreio bioquímico positivo para trissomia 18. A análise citogenética convencional dos amniócitos cultivados foi realizada de acordo com os métodos habituais usando bandas GTG. O estudo foi complementado por técnicas de citogenética molecular (FISH) utilizando-se a sonda específica para a região do Síndrome de Wolf-Hirschhorn.

Resultados:

O estudo cromossómico efetuado, revelou uma deleção na região terminal do braço curto do cromossoma 4. A análise por FISH confirmou a existência da deleção desta região, permitindo estabelecer o cariótipo 46,XX,del(4)(p15.3).ish del(4)(p16.3p16.3)(WCHR-). Os cariótipos efetuados aos pais foram normais.

Conclusões:

Discute-se a importância deste caso pela raridade da anomalia citogenética encontrada, assim como pela dificuldade em realizar o diagnóstico por citogenética convencional, em alguns destes casos, quando não se obtêm bandas de alta resolução.