

## **PO25 - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL TARDIO DE UMA GESTAÇÃO COM ANOMALIAS ECOGRÁFICAS E COM DUPLICAÇÃO DA REGIÃO 7Q11.23**

Laurentino Simão<sup>1</sup>; Sílvia Serafim<sup>1</sup>; Cristina Ferreira<sup>1</sup>; Cristina Alves<sup>1</sup>; Filomena Brito<sup>1</sup>; Marisa Silva<sup>1</sup>; José Furtado<sup>1</sup>; Mónica Viegas<sup>1</sup>; Sónia Pedro<sup>1</sup>; Bárbara Marques<sup>1</sup>; Márcia Rodrigues<sup>2</sup>; Joaquim Sá<sup>2</sup>; Maria José Castro<sup>3</sup>; Patrícia Mendes<sup>4</sup>; Humberto Vassal<sup>5</sup>; Hildeberto Correia<sup>6</sup>

1 - Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I.P., Lisboa, Portugal; 2 - Consulta de Aconselhamento Genético, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, EPE; 3 - UCI - Neonatais/Pediátricos, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, EPE; 4 - Consulta de Urologia, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, EPE; 5 - Consulta de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, EPE; 6 - Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I.P., Lisboa, Portugal.

### **Resumo**

**Introdução:** O diagnóstico pré-natal (DPN) atempado de anomalias cromossómicas em fetos com anomalias ecográficas é fundamental no prognóstico da gravidez, ou na sua possível interrupção. Assim, a realização das ecografias fetais nas semanas preconizadas é determinante para a gestão dos casos anormais.

Descrevemos um caso de uma gravidez mal vigiada, com ecografia fetal realizada às 29 semanas de gestação, onde se identificou uma dilatação pielo-calicial grave no rim esquerdo e dúvida na área cardíaca.

**Objetivos:** Evidenciar que a vigilância atempada das gestações conjuntamente com a análise por microarray aumenta a capacidade de diagnóstico em gestações com anomalias fetais detetadas ecograficamente.

**Metodologia:** Foi pedido cariótipo que, durante a análise, suscitou dúvida em 15q11.2, compatível com um heteromorfismo ou com uma duplicação dessa região. Realizou-se o despiste de duplicação em 15q11.2 por *Multiplex ligation-dependent probe amplification* que não confirmou esta duplicação mas revelou um ganho envolvendo o gene *ELN*, localizado na região 7q11.23. Estudos por *microarray* caracterizaram esta duplicação.

**Resultados e Conclusões:** A duplicação, com 1,44 Mb em 7q11.23, caracterizada por microarray, correspondente à região da síndrome de duplicação 7q11.23.

Esta síndrome é caracterizada por manifestações fenotípicas diversas, como dismorfias, atraso de linguagem, perturbação do desenvolvimento intelectual e anomalias congénitas, como anomalias do trato urinário. A penetrância é completa, com expressão fenotípica variável, sendo a duplicação frequentemente herdada de um progenitor.

Estudos adicionais identificaram que a duplicação era herdada da mãe, esta sem informação clínica relevante à data do diagnóstico. Uma reavaliação clínica posterior revelou dificuldades cognitivas e de linguagem na própria.

O parto ocorreu às 35 semanas devido a complicações maternas.

Este caso exemplifica a importância do teste por microarray na identificação de variantes patogénicas, que não só podem explicar as anomalias ecográficas como podem ir além da gravidez em curso, permitindo a identificação de portadores, tendo impacto na gestão da saúde familiar e no aconselhamento genético.

**Palavras-chave:** Avaliação ecográfica, microarray, 7q11.23