

eP2298

**Anomalia de Dandy-Walker: reconhecimento de novo fenótipo relacionado à microdeleção XP21.3-P21.1**

Bibiana Mello de Oliveira, Ana Paula Kurz de Boer, Felipe de Siqueira Toledo Koerich Kahl, Moacir Wajner, Julio Cesar Loguercio Leite - HCPA

Introdução: Descrevemos o processo de diagnóstico de um paciente com deleção Xp21-p23, alterações multissistêmicas e fenótipo ainda não descrito: anomalia de Dandy-Walker. Objetivos: Descrição fenotípica e genotípica de caso clínico. Métodos: Relato de caso. Resultados: Paciente de 6 anos, do sexo masculino, adotivo, encaminhado para avaliação devido a suspeita de distrofia muscular, hiperplasia adrenal congênita, megacólon e malformação de Dandy-Walker. História pré e perinatal sem agravos. No 60º dia de vida, foi diagnosticado externamente com hiperplasia adrenal congênita, quando glico e mineralocorticóides foram iniciados. Exames de rotina mostraram aumento de transaminases, quando foi submetido a duas biópsias hepáticas normais. Evoluiu com atraso de crescimento e desenvolvimento. Mãe e tios maternos tiveram dificuldade de aprendizado. Em sua primeira avaliação genética aos 6 anos de idade, apresentava microcefalia, baixo peso e baixa estatura, ptose palpebral, dismorfias faciais, escoliose, hiporreflexia, hipotonia global e pseudo-hipertrofia de panturrilhas. Ressonância magnética de encéfalo foi sugestiva de espectro de Dandy-Walker. Tinha cariótipo externo normal, ecocardiograma mostrava comunicação interatrial e a creatina-quinase era aumentada. Considerando envolvimento multissistêmico e possibilidade de uma síndrome de microdeleção, foi indicada hibridização genômica comparativa por array, mostrando uma deleção de 9,2Mb da região Xp21.3-p21.1 envolvendo IL1RAPL1, NR0B1, GK e DMD, entre outros genes. Avaliação complementar foi realizada, com aumento significativo de glicerol em ácidos orgânicos. Após esta avaliação, deu-se seguimento e manejo multidisciplinar. Conclusão: Este genótipo foi anteriormente relacionado a meninos com distrofia muscular de Duchenne associada a deficiência de glicerol quinase, deficiência intelectual e hipoplasia adrenal congênita (e não hiperplasia adrenal, diagnóstico prévio do paciente). O reconhecimento de afecções que não sugeriram uma origem comum e a investigação através de ferramentas citomoleculares foram fundamentais à condução deste caso, levando à revisão de diagnósticos prévios e permitindo tratamento adequado. A realização de biópsias musculares e outros procedimentos invasivos é um histórico recorrente, apesar de inconclusivo, na investigação inicial de pacientes com distrofinopatias. Destacamos também que o achado de anomalia de Dandy-Walker não foi descrito anteriormente em pacientes com este genótipo. Palavras-chaves: microdeleção, anomalia de Dandy-Walker, Distrofia Muscular de Duchenne