

1480

CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA DE PACIENTES COM O COMPLEXO ESCLEROSE TUBEROSA ATENDIDOS NO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Andrei Meurer de Andrade, Clevia Rosset, Patricia Ashton-prolla, Cristina Brinckmann Oliveira Netto
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE
UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

Introdução: O Complexo Esclerose Tuberosa (CET) é uma síndrome neurocutânea autossômica dominante caracterizada pelo desenvolvimento pleomórfico de múltiplos hamartomas em diferentes órgãos e tecidos, e está relacionada a mutações nos genes TSC1 e TSC2. A expressão da doença é extremamente variável e a tríade clássica de sintomas está presente em menos de um terço das pessoas afetadas. Este trabalho visa caracterizar a apresentação clínica de pacientes com diagnóstico clínico e/ou molecular do CET atendidos em ambulatório de oncogenética no Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). Objetivos: Verificar o perfil demográfico e o fenótipo clínico de pacientes diagnosticados com CET no ambulatório de oncogenética do HCPA. Métodos: Análise retrospectiva dos prontuários de pacientes atendidos entre agosto de 2013 e junho de 2021 no ambulatório de oncogenética do HCPA. Resultados: Foram avaliados os prontuários de 38 pacientes com suspeita para CET atendidos em consulta clínica de oncogenética com especialista em genética médica. Desses, 4 não preencheram nem critérios clínicos, nem moleculares para diagnóstico definitivo de CET. A idade em que obtiveram o diagnóstico variou de 0 a 50 anos, sendo as idades média e mediana de 19 e 15 anos, respectivamente. A maioria (88,2%) se autodeclarou branca, e 19 (55,9%) eram mulheres. Dentre os probandos, 21 (61,8%) não possuíam casos familiares identificados, e 23 (67,6%) realizaram algum teste genético. A idade de aparecimento de sinais clínicos relacionados ao CET variou de 0 a 45 anos, com 12 (35,3%) os manifestando ao nascimento e outros 15 (44,1%) na infância ou adolescência. As apresentações clínicas mais frequentes foram máculas hipomelanóticas e displasias corticais, ambas presentes em 24 (70,6%) pacientes, seguidas por angiomiolipomas renais em 19 (55,9%); angiofibromas faciais e crises epiléticas em 18 (52,9%); Shagreen patch em 13 (38,2%); nódulos subependimários em 12 (35,3%); rabiomioma cardíaco em 11 (32,4%); fibroma ungueal em 9 (26,5%); cistos renais em 8 (23,5%); tumor subependimário de células gigantes em 5 (14,7%); angiomiolipoma hepático em 4 (11,8%); fibromas gengivais, hamartomas retinianos e linfangioleiomiomatose pulmonar em 3 (8,8%). Conclusão: Os pacientes diagnosticados com CET apresentaram uma ampla variedade de achados clínicos, em diferentes faixas etárias, notadamente entre o período neonatal e a puberdade.

1498

DESCRIÇÃO DE UM PACIENTE COM A SÍNDROME DE DELEÇÃO 22Q11 ENCAMINHADO PARA AVALIAÇÃO DEVIDO A BAIXO GANHO DE PESO.

CATEGORIA DO TRABALHO: RELATO DE CASO ÚNICO

Matheus Soares Rocha, Stéfane Santos de Fraga, Laura Cavalheiro Brizola, Andreza Ávila de Moura, Francini Petrolli, André Freitas Vargens, Linda Ariene Dos Santos Cardoso, Amanda Calza, Amanda Pellenz Ruivo, Rafael Fabiano Machado Rosa
UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE
SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE PORTO ALEGRE

Introdução: a síndrome de deleção 22q11 (SD22q11), conhecida também como síndrome velocardiocfacial/DiGeorge, é uma doença autossômica dominante decorrente de microdeleção e se caracteriza por uma grande variação fenotípica, com presença de defeitos cardíacos congênitos e achados faciais característicos. Nosso objetivo foi descrever um paciente com a SD22q11 cujo motivo do encaminhamento foi baixo ganho de peso. Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital e da Universidade (CAAE: 69178217.7.0000.5345). Descrição do caso: o paciente, um menino de 2 anos de idade, veio encaminhado por peso abaixo do ideal. Nasceu de parto normal, a termo, pesando 3100g, tendo escores de Apgar de 7 e de 8. Ao exame físico, a criança apresentava fendas palpebrais oblíquas para cima, nariz tubular com columela curta, micrognatia, orelhas proeminentes, hérnia umbilical, dedos afilados das mãos, e sobreposição do 2º sobre o 3º pododáctilo bilateralmente. Ela apresentava história de sopro cardíaco. Contudo, a radiografia de tórax e o eletrocardiograma foram normais. A avaliação oftalmológica evidenciou astigmatismo e pseudoestrabismo