

### PE-073 - ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS DETECTADAS ATRAVÉS DO CARIÓTIPO ENTRE PACIENTES COM FENÓTIPO DE ESPECTRO ÓCULO-AURÍCULO-VERTEBRAL

Laura Cavalheiro Brizola<sup>1</sup>, Vitor Reis de Souza<sup>1</sup>, Julio Pasquali Andrade<sup>1</sup>, Leonardo Nunes Sanson<sup>1</sup>, Mariana Castro Pires<sup>1</sup>, Waldemir Ferrari Junior<sup>1</sup>, Capitulino Camargo Junior<sup>1</sup>, Cecília Emmel Araujo<sup>1</sup>, Matheus Dalla Barba Everling<sup>1</sup>, Henrique Py Laste<sup>1</sup>

1 - UFCSPA - Porto Alegre, RS.

**Introdução:** O espectro óculo-aurículo-vertebral (EOAV) é uma condição com fenótipo e etiologia variáveis. Ele se caracteriza pelo acometimento de estruturas originárias dos primeiros arcos branquiais, por isso, seus principais achados consistem de anomalias envolvendo orelhas, face, olhos e coluna. **Objetivo:** Verificar a presença de alterações cromossômicas (ACs) em indivíduos com fenótipo de EOAV. **Métodos:** Trata-se de um estudo retrospectivo, no qual se avaliou 36 indivíduos com fenótipo de EOAV, encaminhados a um Serviço de Genética Clínica (entre 1975 e 2007), que haviam sido submetidos ao exame de cariótipo e que apresentavam anormalidades fenotípicas em pelo menos duas das seguintes regiões: oro-crânio-facial, ocular, auricular e vertebral. **Resultados:** Quanto às características clínicas, dois pacientes possuíam alterações envolvendo as 4 regiões pertencentes aos critérios de inclusão, quinze, 3 regiões e dezenove, 2. ACs foram detectadas em 2 pacientes (5,5%), e consistiram em um cromossomo supranumerário der(11,22) [47,XY,+der(22)t(11,22)] e em um uma constituição 46,XX,-18,+mar. **Conclusões:** Os pacientes com suspeita de EOAV devem ser submetidos a análise cariotípica pela possibilidade do fenótipo apresentado se sobrepor ao de uma AC. O diagnóstico da AC permite que se faça um manejo clínico e aconselhamento genético adequados, tanto do indivíduo afetado quanto de sua família.

### PE-074 - NEUROFIBROMATOSE DO TIPO 1 EVOLUINDO COM PTOSE PALPEBRAL E PROPTOSE OCULAR

Laura Cavalheiro Brizola<sup>1</sup>, Julio Pasquali Andrade<sup>1</sup>, Leonardo Nunes Sanson<sup>1</sup>, Mariana Castro Pires<sup>1</sup>, Waldemir Ferrari Junior<sup>1</sup>, Capitulino Camargo Junior<sup>1</sup>, Vitor Reis de Souza<sup>1</sup>, Jéssica Karine Hartmann<sup>1</sup>, Laira Francielle Ferreira Zottis<sup>1</sup>, Mateus Arenhardt de Souza<sup>1</sup>

1 - UFCSPA - Porto Alegre, RS.

**Introdução:** A neurofibromatose do tipo 1 (NF1) é uma condição genética caracterizada por manchas café com leite, efélides axilares e inguinais, além de neurofibromas cutâneos. Nosso objetivo foi relatar uma paciente com este diagnóstico, que evoluiu com ptose palpebral e proptose ocular unilaterais. **Descrição do caso:** A paciente tinha 16 anos de idade. Possuía descrição de que o pai e alguns de seus familiares apresentavam manchas café com leite. A partir dos 5 anos, começou a apresentar uma discreta assimetria facial, que foi aumentando gradativamente, levando a um aumento significativo na diferença da posição entre as órbitas. Ao exame físico, com 16 anos, apresentava assimetria facial, estrabismo convergente com fenda palpebral esquerda situada mais inferiormente que a contralateral, além de ptose palpebral e proptose ocular esquerda. Possuía manchas café com leite e efélides pelo corpo, sobretudo nas axilas. A tomografia computadorizada de crânio mostrou importante distorção arquitetural dos ossos que compõem o assoalho da fossa anterior e média do crânio, assim como do teto e do assoalho da órbita esquerda, displasia esfenoidal e encefalocele orbitária esquerda. Na avaliação oftalmológica, encontrou-se opacidade da córnea esquerda, com manchas hipercrômicas no epitélio pigmentar retiniano, além de ectrópio e de proptose ocular à esquerda. Com 17 anos, ela foi submetida a uma craniotomia complexa com reconstrução craniofacial devido à displasia temporo-fronto-orbitária. **Discussão:** A clínica e a história familiar da paciente foram compatíveis com NF1. Além dos achados dermatológicos e tumorais, pacientes com esta doença podem eventualmente apresentar um envolvimento esquelético. O envolvimento do osso esfenoidal pode ser detectado incidentalmente através de um exame de imagem, ou pela presença de sintomas, como estrabismo e assimetria das órbitas, como aconteceu em nosso caso. **Conclusão:** Anormalidades esqueléticas fazem parte do quadro clínico da NF1, sendo que algumas delas podem levar a importantes implicações.