

## PE-101 - ESPECTRO ÓCULO-AURÍCULO-VERTEBRAL (SÍNDROME DE GOLDENHAR): ALTERAÇÕES CARIOTÍPICAS DETECTADAS EM UMA AMOSTRA DE PACIENTES ENCAMINHADOS PARA AVALIAÇÃO

Eduardo Sartori Parise<sup>1</sup>, Giovanna Campos Silveira<sup>1</sup>, Izadora Meira Rogério<sup>1</sup>, Julio Cesar da Silva Mendes<sup>1</sup>, Rodrigo Nascimento<sup>1</sup>, Guilherme Parmigiani Bobsin<sup>1</sup>, Débora Nunes Bellani<sup>1</sup>, Karina Manzano Corrêa<sup>1</sup>, Paulo Ricardo Gazola Zen<sup>1,2</sup>, Rafael Fabiano Machado Rosa<sup>1,2</sup>

1 - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSA), 2 - Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre.

**Introdução:** O espectro óculo-aurículo-vertebral (EOAV), ou síndrome de Goldenhar (OMIM 164210), é uma condição etiológica e fenotipicamente variável. Resultado de um defeito da blastogênese, envolve estruturas originárias dos primeiros arcos branquiais e seus achados principais consistem, principalmente, de anomalias nas orelhas, face, olhos e coluna, mas o envolvimento de outros órgãos e sistemas é frequente. **Objetivo:** Verificar a presença de alterações cromossômicas (ACs) em indivíduos com fenótipo de EOAV. **Método:** Estudo retrospectivo, onde 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, 2 (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 supernumerário der(11,22)[47,XY,+der(22)t(11,22)] e em um cariótipo [46,XX,-18,+mar]. **Conclusão:** Os pacientes com suspeita de EOAV devem realizar análise citogenética pela possibilidade do fenótipo apresentado se sobrepôr a 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-102 - ONFALOCELE EM PACIENTES COM TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 13 (SÍNDROME DE PATAU)

Gustavo Sousa Pinto Castro Barcellos<sup>1</sup>, Daniel Barbosa Tresmondi<sup>1</sup>, Maria Júlia Pasini Batista<sup>1</sup>, Marina Balod Strassacappa<sup>1</sup>, Guilherme Parmigiani Bobsin<sup>1</sup>, Joana Letícia Spadoa<sup>1</sup>, Izadora Bouzeid Estacia da Silveira<sup>1</sup>, Thiago Menezes César<sup>1</sup>, André Campos da Cunha<sup>2</sup>, Rafael Fabiano Machado Rosa<sup>1</sup>

1 - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSA), 2 - Hospital Materno Infantil Presidente Vargas.

**Introdução:** A síndrome de Patau (trissomia do cromossomo 13 é considerada uma doença cromossômica rara caracterizada por um quadro clínico amplo e uma limitada sobrevida. Nosso objetivo foi descrever um feto portador da síndrome de Patau) apresentando onfalocele, cujo diagnóstico foi realizado através do ultrassom ainda durante a gestação. **Relato de caso:** Gestante veio encaminhada inicialmente à medicina fetal com 13 semanas de gravidez por aumento da medida da translucência nucal (5,6 mm – havia descrição de higroma cístico) e oligodrâmnio. Ela possuía 25 anos e estava em sua terceira gestação com história de um abortamento espontâneo ocorrido na primeira gravidez do seu casamento anterior. A sua segunda gestação cursou com pré-eclâmpsia. Ela possuía descrição na gravidez atual de sangramento vaginal com cerca de 11 semanas. O cariótipo fetal foi compatível com o diagnóstico de síndrome de Patau (47,XY,+13). Os exames de ultrassom realizados com 16, 18 e 20 semanas evidenciaram também artéria umbilical única, onfalocele, intestino hiperecogênico, cardiomegalia e ossos longos com proporções reduzidas. Com 21 semanas de gravidez, a paciente veio ao centro obstétrico com queixa de aumento da pressão arterial além de tontura, cefaleia e escotomas. Ela foi hospitalizada, sendo que os exames realizados confirmaram o diagnóstico de pré-eclâmpsia. Apresentava proteinúria de 24 horas de 6,42 g em 650 mL. Devido ao risco de vida materno e à gravidade da condição fetal, realizou-se interrupção da gestação. Na avaliação externa do feto evidenciou-se também uma fenda labial e sobreposição dos dedos dos pés. **Discussão:** Anormalidades do trato gastrointestinal podem estar presentes e acometem 50 a 80% dos pacientes com síndrome de Patau. Contudo, a onfalocele é considerada uma malformação pouco frequente em séries de pacientes com a síndrome. Outras alterações do sistema digestório descritas na síndrome de Patau incluem a malrotação intestinal, displasias do pâncreas e o divertículo de Meckel. **Conclusão:** A síndrome de Patau é uma malformação que pode ser identificada ainda durante a gravidez, através de exames de imagem, como o ultrassom, tal como visto em nosso paciente. A onfalocele é um achado raro.