SÍNDROME DE JANSEN DE VRIES: UMA SÍNDROME ULTRA RARA EM UMA PACIENTE COM SUSPEITA DE AUTISMO

XXXVII CONGRESSO CIENTÍFICO DOS ACADÊMICOS DE MEDICINA, 37ª edição, de 23/10/2023 a 26/10/2023
ISBN dos Anais: 978-65-5465-062-5

TAVARES; Anna Heloisa [1], BORGES; Henrique Lira [2], DALLASTA; Manuela Dagios [3], OLIVEIRA; Tailla Cristina de [4], COPPETTI; Tais Cardozo Coppetti [5], MIKAMI; Liya Regina [6], RASKIN; Salmo [7]

RESUMO

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Jansen de Vries (SDJV) é uma doença genética autossômica dominante causada por mutações no gene *PPM1D* localizado em 17q23.2. É extremamente rara, sendo descritos na literatura, até o momento, apenas 24 pacientes com a doença. Apesar de não existirem critérios diagnósticos bem estabelecidos, devido ao número extremamente baixo de afetados, indivíduos com SDJV compartilham algumas características clínicas em comum como deficiência intelectual de leve a grave, atraso na fala e no desenvolvimento psicomotor, alterações gastrointestinais e alimentares, alto limiar para dor, hipersensibilidade ao som e manifestações comportamentais, incluindo características autistas e transtornos de ansiedade. Além disso, a maioria dos pacientes apresenta características faciais dismórficas como testa larga, orelhas baixas giradas posteriormente, nariz arrebitado e boca larga com lábio superior fino. Diante do quadro clínico, que pode ser confundido com outras doenças genéticas, como o Transtorno do Espectro Autista (TEA), a confirmação diagnóstica é feita pela análise genética do gene *PPM1D* ou sequenciamento do exoma (WES). **OBJETIVOS**: Relatar um caso ultra raro de uma paciente diagnosticada previamente com TEA cujo WES mostrou a presença da variante heterozigota de significado incerto c.1387G>A, p.Gly463Ser, ainda não descrita na literatura, no gene *PPM1D*. **DESCRIÇÃO DO CASO**: Pesquisa autorizada pelo TCLE e aprovada pelo CEP. Paciente de 3 anos, sexo feminino, eurodescendente, com diagnóstico clínico de TEA realizado aos 2 anos de idade, com atraso na fala, osso nasal hipoplásico, fosseta sacral e uma mancha hipocrômica ovalada em região dorsal. Ainda no período pré-natal foi diagnosticada com ventriculomegalia, que foi considerada fisiológica por exames complementares. Mãe relata aborto de repetição em gestações anteriores, sendo a paciente sua segunda filha viva. A análise genética detectou a presença das seguintes variantes genéticas: c.1387G>A, p.Gly463Ser no gene *PPM1D* e c.571C>A, p.His191Asn no gene *TCF20*. Variantes patogênicas no gene *PPM1D* são associadas à Síndrome de Jansen de Vries, enquanto variantes patogênicas em *TCF20* se associam à Atraso no Desenvolvimento com Deficiência Intelectual Variável e Alterações Comportamentais, ambas alterações de caráter autossômico dominante. Exames anteriores, cariótipo e aCGH, não mostraram nenhuma alteração cromossômica. **CONCLUSÃO:** A paciente relatada seria o 25º caso de SDJV relatado na literatura mundial e, ao nosso conhecimento até a data, o primeiro caso brasileiro. Apesar de nunca ter sido descrita, a variante genética encontrada no gene *PPM1D* é classificada como de interesse e muito provavelmente está associada à doença. A variante no gene *TCF20* de herança autossômica dominante também estaria contribuindo para o agravamento do fenótipo da Síndrome de Jansen de Vries.

[1] FEMPAR, annahelotavares@gmail.com
[2] FEMPAR, henriquelira70@gmail.com
[3] FEMPAR, manueladdallasta@gmail.com
[4] FEMPAR, taillacristina1@hotmail.com
[5] FEMPAR, taisccoppetti@gmail.com
[6] FEMPAR, liyamikami@gmail.com
[7] LABORATÓRIO GENETIKA, sac@genetika.com.br

PALAVRAS-CHAVE: Cromossomo 17, Transtorno do Espectro Autista, Variante Genética

[1] FEMPAR, annahelotavares@gmail.com
[2] FEMPAR, henriquelira70@gmail.com
[3] FEMPAR, manueladdallasta@gmail.com
[4] FEMPAR, taillacristina1@hotmail.com
[5] FEMPAR, taisccoppetti@gmail.com
[6] FEMPAR, liyamikami@gmail.com
[7] LABORATÓRIO GENETIKA, sac@genetika.com.br