

P-10

3P DELETION SYNDROME AND CONGENITAL HEART DISEASE: CASE REPORT

Sílvia Pires¹, Natália Oliva-Teles^{1,2}, Manuela Mota Freitas^{1,2}, Dulce Oliveira³, Maria do Céu Rodrigues⁴, Sílvia Álvares⁵, M Fonseca Silva¹

¹ Unidade de Citogenética, Centro Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar do Porto, Porto

² Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB)/ Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto

³ Consulta de Neonatologia, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto, Porto

⁴ Centro de Diagnóstico Pré-Natal, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto, Porto

⁵ Serviço de Cardiologia Pediátrica, Centro Hospitalar do Porto, Porto
silvia.pires@chporto.min-saude.pt

Congenital heart defects (CHD) are an important cause of morbidity and mortality affecting approximately 8 in every 1000 children. Distal deletions of the short arm of chromosome 3 (3p25->3pter) produce a rare distinct clinical syndrome (3p-syndrome, OMIM #613792) characterised by developmental delay, low birth weight, microcephaly and growth retardation, as well as a characteristic dysmorphism. Variable features include postaxial polydactyly, cleft palate, renal and intestinal anomalies. Congenital heart defects, typically atrioventricular septal defect (AVSD), occur in about a third of all cases; few patients with normal intelligence or only mild abnormalities have been described.

The authors present a newborn infant with a 46,XY,del(3)(p25.2)dn karyotype with typical findings of “3p Deletion Syndrome”, including characteristic facial features, low birth weight and postaxial polydactyly, as well as AVSD; he died at three weeks, the newborn period having been complicated by pneumonia.

Previous publications defined a minimum candidate region conferring the common features of the syndrome, refined a region for CHD susceptibility and identified a possible locus for AVSD in 3p25.

The authors will discuss the location of significant genes and establish the genotype/phenotype correlation between the patient and the previous cases described in the literature.

P-11

SÍNDROME DE DIGEORGE/VELOCARDIOFACIAL: RESULTADOS DO LABORATÓRIO DE CITOGENÉTICA DO CGMJM POR TÉCNICAS DE FISH E MLPA

Manuela Mota Freitas^{1,2}, Cristina Candeias^{1,2}, Elisa Lopes¹, M Céu Ribeiro¹, F Paula Oliveira¹, Sílvia Pires¹, Natália Oliva-Teles^{1,2}, M Luz Fonseca Silva¹

¹ Unidade de Citogenética, Centro Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar do Porto, Porto

² Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto, Porto

manuela.freitas@chporto.min-saude.pt

A deleção intersticial no braço longo do cromossoma 22, na banda 22q11.2, é a microdeleção mais comum nos humanos, com uma prevalência de 1:4000 recém-nascidos e está associada a determinados síndromes, nomeadamente de DiGeorge (OMIM #188400) e Velocardiofacial (VCFS, OMIM #192430). As manifestações fenotípicas associadas a estes síndromes apresentam uma grande variabilidade e incluem anomalias cardíacas do tipo conotruncal, dismorfia facial, hipoplasia/aplasia do timo, fenda do palato/disfunção velofaríngea e hipocalcemia.

Entre 2002 e 2015, na Unidade de Citogenética do Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães, foram processadas 1389 amostras provenientes de indivíduos com fenótipo sugestivo de Síndrome DiGeorge/VCFS, em que se realizou a pesquisa da microdeleção em 22q11.2 pela técnica de Fluorescence in situ hybridization (FISH) com sonda para o gene TUPLE1.

A partir do segundo semestre de 2014, introduziu-se a técnica de “Multiplex Ligation dependent Probe Amplification” (MLPA) utilizando o kit P250 (MRC-Holland) que permite a deteção de microdeleções e microduplicações na região 22q11.2, tendo-se analisado um total de 18 amostras.

Nestes estudos, identificaram-se 46 microdeleções na região 22q11.2 pela técnica de FISH e três alterações pela técnica de MLPA – duas microduplicações e uma microdeleção.

Os autores esquematizam os diversos fenótipos e idades na altura do diagnóstico, e realçam a complementaridade das duas técnicas utilizadas.