

## Trabalhos Científicos

**Título:** Hipotireoidismo Congênito Ligado A Mutaç o Em Duox2 Em Paciente Com S ndrome De Prader-Willi

**Autores:** Introdu  o: A muta  o no DUOX-2 (dual oxidase)   uma das causas conhecidas de hipotireoidismo cong nito e sua incid ncia na popula  o brasileira   desconhecida. Relatamos abaixo um caso de um paciente com S ndrome de Prader-Willi (SPW) associado a um quadro de Hipotireoidismo cong nito, com muta  o no gene DUOX-2 no cromossomo 15 identificados via exoma, mesmo local de altera  o gen tica associada a SPW. A muta  o descrita no gene DUOX-2 encontrada neste paciente n o foi descrita em literatura previamente. Objetivos: Paciente com 1 ano de idade atualmente, sexo masculino, com hist ria de hipotonia neonatal, dificuldade de suc  o com perda de peso e quadro de hipotireoidismo cong nito. Foram realizados dois exames diagn sticos para investiga  o: exoma e teste de metila  o (MLPA- Amplifica  o Multiplex de Sondas Dependente de Liga  o). No primeiro, foi encontrada uma muta  o em homozigose no gene DUOX-2 na posi  o chr 15:45.111.931 - 45,111.932, ocorrendo uma altera  o na sequ ncia de base adenina-citosina para uma  nica base de adenina. O resultado dessa muta  o foi a substitui  o do amino cido valina na posi  o 117 por um c don de parada da tradu  o proteica, que ocorre imediatamente ap s a mudan a da matriz de leitura (p.Val117\* ENST00000389039), conforme descri  o em exoma. Essa altera  o   respons vel pelo quadro de hipotireoidismo cong nito. Paciente tamb m teve S ndrome de Prader-Willi identificada por MLPA. Metodologia: Resultados: A muta  o no gene DUOX-2   classificada como um erro inato da hormonog nese tireoidiana, causando uma disfun  o na produ  o dos horm nios tireoidianos e est  associada ao quadro de hipotireoidismo cong nito. O s tio g nico relacionado se encontra no cromossomo 15. No caso descrito, foram encontradas duas condi  es m dicas - SPW e Hipotireoidismo Cong nito- associadas   muta  es no mesmo cromossomo. A muta  o causadora da SPW ocorre pela aus ncia de express o g nica em bra o longo do cromossomo 15 (15q11-q13). Tanto a muta  o ocorrida no paciente (chr 15:45.111.931 - 45,111.932) quanto a associa  o entre as duas doen as nunca foram descritas em literatura. Conclus o: O caso relatado apresenta relev ncia significativa devido a associa  o entre dois tipos de muta  o em um mesmo cromossomo, associadas a duas condi  es diferentes: Hipotireoidismo Cong nito e S ndrome de Prader-Willi. Al m disso, a muta  o relatada n o apresenta descri  o na literatura conforme bancos de dados avaliados, sendo um achado in dito.

**Resumo:** FERNANDA DONEG  CAVALLARI (INSTITUTO DA CRIAN A E ADOLESCENTE -HC FMUSP), ANA BEATRIZ CHARANTOLA BELONI (INSTITUTO DA CRIAN A E ADOLESCENTE -HC FMUSP), MANOELA S O JO O AZENHA (INSTITUTO DA CRIAN A E ADOLESCENTE -HC FMUSP), FELIPE EDUARDO CORREIA ALVES DA SILVA (INSTITUTO DA CRIAN A E ADOLESCENTE -HC FMUSP), RUTH ROCHA FRANCO (INSTITUTO DA CRIAN A E ADOLESCENTE -HC FMUSP), CAROLINE DE GOUVEIA BUFF PASSONE (INSTITUTO DA CRIAN A E ADOLESCENTE -HC FMUSP), LOUISE COMINATO (INSTITUTO DA CRIAN A E ADOLESCENTE -HC FMUSP), DURVAL DAMIANI (INSTITUTO DA CRIAN A E ADOLESCENTE -HC FMUSP)