

## Trabalhos Científicos

**Título:** Atipia Genital Associada À Agenesia De Patela: Descrição De 3 Casos E Revisão No Omim

**Autores:** Introdução: Os Distúrbios/Diferenças do Desenvolvimento Sexual (DDS) englobam um conjunto de condições congênitas caracterizadas pelo desenvolvimento genital e/ou gonadal incompleto ou desordenado levando a uma discordância entre o sexo genético, gonadal e fenotípico. A principal manifestação de DDS é a atipia genital, frequentemente identificada ao nascimento. Os quadros sindrômicos de DDS com atipia genital podem corresponder até 15% dos casos com cariótipo 46,XY e até 6% dos 46,XX. Objetivos: Relatar 3 casos de atipia genital com cariótipo 46,XY associados à agenesia de patela bilateral e revisar as causas dessa associação descritas no OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man). Metodologia: Revisão na base de dados OMIM usando as seguintes palavras-chave: “patella” e “genital”. Relato de três casos dessa associação. Resultados: No OMIM foram encontradas sete síndromes onde essa associação ocorre: Meier-Gorlin 1 a 8 (herança autossômica recessiva – HAR ou dominante – HAD), Genitopatelar (HAD), Ohdo (HAD), IMAGE I (HAR), Li-Campeau (HAR), Ausência de ulna e fíbula com graves deficiências nos membros (HAR) e Escobar (HAR). Nas três primeiras, a ausência da patela é manifestação comum. Relato de Casos: Os 3 casos foram encaminhados com registro no sexo masculino para investigação da atipia genital. Todos com cariótipo 46,XY. Caso 1: 1ª consulta com 3 anos, atualmente com 5 anos. Apresentava: hipospádia penoescrotal, criptorquidia bilateral, CIV, CIA, hipoacusia, atraso do desenvolvimento neuromotor (ADNM) e de fala, agenesia de patela bilateral, vários distúrbios e malformações. Genoma revelou c.568\_569del – p.(Glu190Asnfs\*6) em heterozigose no gene GMNN (6p22.3) – síndrome de Meier Gorlin tipo 6 (OMIM 616835) (HAD). Caso 2: 1ª consulta com 2 anos e 7 meses, atualmente com 5 anos e 4 meses. Apresentava: micropênis, criptorquidia bilateral, CIA, ADNM, agenesia de corpo caloso, microcefalia, dedos extranumerários, agenesia de patela bilateral, vários distúrbios e malformações. Genoma revelou c.3769\_3772del – p.(Lys1258Glyfs\*13) em heterozigose no gene KAT6B (10q22.2) – síndrome Genitopatelar (OMIM 606170) (HAD). Caso 3: 1ª consulta com 3 meses, atualmente com 2 anos e 6 meses. Apresentava: micropênis, criptorquidia bilateral, malformação cardíaca, renal, e intestinal, baço acessório, ADNPM, agenesia de patela bilateral, vários distúrbios e malformações. Genoma revelou c.3736C>T – p.(Gln1246Ter) em heterozigose no gene KAT6B (10q22.2) – síndrome Genitopatelar (OMIM 606170) (HAD). Conclusão: A associação de alteração genital com quadro sindrômico ocorre com certa frequência, exigindo um exame clínico minucioso e uma investigação genética e molecular especializada. A associação de atipia genital com agenesia de patela é muito rara.

**Resumo:** JOÃO LUCAS GONÇALVES SENA AFIUNE (UNICAMP), GISELE NEVES PAP (UNICAMP), MARIANA NEUENSCHWANDER MENDONCA (UNICAMP), MARA SANCHES GUARAGNA (UNICAMP), BEATRIZ AMSTALDEN BARROS (UNICAMP), ANDRÉA TREVAS MACIEL-GUERRA (UNICAMP), HELENA FABBRI-SCALLET (UNICAMP), GIL GUERRA-JUNIOR (UNICAMP)