



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome De Bohring-Opitz

Autores: WAGNER BARATELLA (HOSPITAL SIRIO LIBANES), DEBORAH NASCIMENTO LO RUSSO (HOSPITAL SIRIO LIBANES), CHRISTIANE COBAS PEDREIRA (HOSPITAL SIRIO LIBANES), VIVIAN LANZARINI (HOSPITAL SIRIO LIBANES), MARCIO MIASATO (HOSPITAL SIRIO LIBANES), SILVIA NIGRO (HOSPITAL SIRIO LIBANES), RICARDO LUIZ AFFONSO FONSECA (HOSPITAL SIRIO LIBANES), FLÁVIA NASSIF GUMIERO (HOSPITAL SIRIO LIBANES), MARIA LINA GIACOMINO DE ALMEIDA PASSOS (HOSPITAL SIRIO LIBANES), HALINE SUELMA SOUZA ARAGÃO (HOSPITAL SIRIO LIBANES), RAFAEL KOCINAS (HOSPITAL SIRIO LIBANES), GIOVANA MARIN CANCIAN (HOSPITAL SIRIO LIBANES), SOFIA JANUZZI ZEQUI (HOSPITAL SIRIO LIBANES)

Resumo: Este trabalho irá relatar o caso de um paciente com quadro atípico de Síndrome de Bohring-Opitz (BOPS). Trata-se de uma síndrome rara (menos de 50 casos descritos na literatura) cujo diagnóstico ainda depende primordialmente da suspeita clínica, e por isso muitas vezes é feito tardiamente, em geral, após muitas intervenções invasivas ao paciente, devido às múltiplas complicações gástricas, respiratórias, neurológicas e infecciosas inerentes ao quadro. A relevância científica deste caso está principalmente na escassez de relatos na literatura sobre esta síndrome, e na apresentação de uma nova mutação: a c.1393dupC, não herdada dos pais, no gene ASXL1. Essa variante adiciona um nucleotídeo C na posição 1393 do cDNA, alterando a matriz de leitura (frameshift), consequentemente substituindo um aminoácido histidina na posição 465 da proteína e inserindo um codon de parada precoce da tradução proteica 20 bases a frente. (ENST00000375687.4 : c.1393dupC: p.(His465ProfsTer20). A variante em questão está ausente em mais de 250.000 controles (GnomAD) e nunca foi descrita na literatura médica. O caso é de um paciente do sexo masculino com alterações gástricas, cardíacas, neurológicas, urológicas, musculoesqueléticas, além de outras alterações fenotípicas desde o nascimento, as quais iremos comparar com as alterações típicas da síndrome existentes na literatura e suas bases genéticas, reforçando sobretudo a importância da abordagem multidisciplinar no manejo do paciente complexo.