

---

**SOCIEDADE  
BRASILEIRA  
DE GENÉTICA  
CLÍNICA**

*Eventos 93*

**I CURSO DE ATUALIZAÇÃO  
EM GENÉTICA MÉDICA**

(29 de agosto a 2 de setembro de 1993)

**I CONCURSO PARA TÍTULO DE  
ESPECIALISTA EM GENÉTICA CLÍNICA**

(3 de setembro de 1993)

**V REUNIÃO ANUAL DA SBGC**

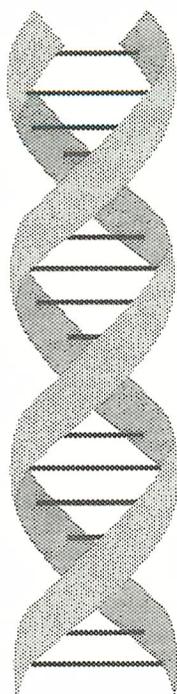
(3 a 7 de setembro de 1993)

GRAMADO / RS

CENTRO DE CONVENÇÕES DO HOTEL SERRANO

**PROGRAMA FINAL**

---



---

**SOCIEDADE BRASILEIRA  
DE GENÉTICA CLÍNICA**

*Eventos 93*

***I CURSO DE ATUALIZAÇÃO EM GENÉTICA MÉDICA***

(29 de agosto a 2 de setembro de 1993)

***I CONCURSO PARA TÍTULO DE  
ESPECIALISTA EM GENÉTICA CLÍNICA***

(3 de setembro de 1993)

***V REUNIÃO ANUAL DA SBGC***

(3 a 7 de setembro de 1993)

**GRAMADO / RS  
CENTRO DE CONVENÇÕES DO HOTEL SERRANO**

---

---

## APRESENTAÇÃO

A Sociedade Brasileira de Genética Clínica tem a satisfação de apresentar as atividades dos eventos programados para o Centro de Convenções do Hotel Serrano, em Gramado, RS, de 29 de agosto a 7 de setembro de 1993.

Neste ano a nossa reunião anual está precedida do "I Curso de Atualização em Genética Médica", de 29/8 a 2/9, com o objetivo maior de proporcionar uma oportunidade de interação dos sócios com cientistas e profissionais que representam o segmento mais avançado da genética médica.

Também estamos inovando ao realizar no dia 3/9 o "I Concurso para Título de Especialista", culminando um esforço de vários anos das diretorias que nos precederam.

De 3 a 7/9 ocorre a "V Reunião Anual" propriamente dita, com conferências, mesas-redondas, painéis e debates, além da Assembléia Geral. Está incluída ainda a apresentação como pôster dos 82 temas livres inscritos, 26 deles selecionados também para apresentação numa das 3 sessões de comunicações orais.

Num esforço para aproveitar ao máximo esta oportunidade de reunião, programamos 5 encontros satélites e incluímos uma variada programação social para confraternização e interação entre os participantes.

Aproveitamos para reiterar o agradecimento às diversas instituições e empresas que apoiam estes eventos, aos 4 convidados estrangeiros e 29 brasileiros que colaboram na programação científica e aos demais participantes que desafiaram as dificuldades vividas pelo país para comparecer, justificando e tornando gratificante o esforço de vários meses que culmina com esta programação.

**Roberto Giugliani**

PRESIDENTE DA SBGC

---

**SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA CLÍNICA**  
**I CURSO DE ATUALIZAÇÃO EM GENÉTICA MÉDICA**  
(Gramado, RS - 29 de agosto a 3 de setembro de 1993)

**PROGRAMA CIENTÍFICO**

**30/08 - SEGUNDA-FEIRA**

- 08:30 - 09:00 Instalação
- 09:00 - 10:00 Conferência I  
**SÍNDROME DO X-FRÁGIL** - *Roger Stevenson (USA)*
- 10:30 - 12:30 Simpósio I  
**NOVAS FRONTEIRAS EM DISMORFOLOGIA CLÍNICA**  
(Coordenador: *Jose Fernando Arena, USA*)  
**RETARDO MENTAL LIGADO AO X: UMA ABORDAGEM COMPUTADORIZADA**  
*Jose Fernando Arena (USA)*  
**A CONTRIBUIÇÃO DA ANTROPOLOGIA FÍSICA**  
*Elias Oliveira da Silva (PE)*  
**FUNÇÕES CORTICAIS EM SÍNDROMES CRÂNIO-FACIAIS**  
*Antonio Ricchieri da Costa (SP)*  
**TERATOLOGIA NEUROCOMPORTAMENTAL**  
*Lavínia Schuler (RS)*
- 14:00 - 16:00 **Mini-Curso I e Mini-Curso II** (simultâneos)
- 16:30 - 18:30 **Mini-Curso III e Mini-Curso IV** (simultâneos)

**31/08 - TERÇA-FEIRA**

- 09:00 - 10:00 Conferência II  
**CORRELAÇÕES GENÓTIPO-FENÓTIPO NAS DOENÇAS LISSOSSÔMICAS DE DEPÓSITO** - *Bryan Winchester (UK)*
- 10:30 - 12:30 Simpósio II  
**AVANÇOS TERAPÊUTICOS EM ERROS INATOS DO METABOLISMO**  
(Coordenador: *Clóvis Wannmacher, RS*)  
**AMINOACIDOPATIAS** - *Clóvis Wannmacher (RS)*  
**ACIDEMIAS ORGÂNICAS** - *Moacir Wajner (RS)*  
**DOENÇAS PEROXISSÔMICAS** - *Laura Jardim (RS)*  
**GLICOGENOSES** - *João Barbosa Neto (RJ)*
- 14:00 - 16:00 **Mini-Curso I e Mini-Curso II** (simultâneos)
- 16:30 - 18:30 **Mini-Curso III e Mini-Curso IV** (simultâneos)

---

## 01/09 - QUARTA-FEIRA

- 09:00 - 10:30 Conferência III  
**GENÉTICA E CÂNCER** - *Jose Fernando Arena (USA)*
- 11:00 - 13:00 Simpósio III  
**HIBRIDIZAÇÃO IN SITU**  
(Coordenador: *Juan Llerena Jr. ,RJ*)  
**HISTÓRICO / ESTUDO DAS ANOMALIAS DOS CROMOSSOMOS SEXUAIS  
COM AS TÉCNICAS LISH E FISH**  
*Juan Llerena Jr. (RJ)*  
**ESTUDO DAS ANEUPLOIDIAS PELO MÉTODO "MULTICOLOR"**  
*Lúcia Martelli (SP)*  
**DIAGNÓSTICO DAS LEUCEMIAS** - *Heirie Mendez (RS)*  
**MAPEAMENTO GÊNICO - CORRELAÇÃO CARIÓTIPO-FENÓTIPO**  
*Juan Llerena Jr. (RJ) e Lúcia Martelli (SP)*
- 18:00 - 19:00 **Mini-Curso I e Mini-Curso II** (simultâneos)
- 19:30 - 20:30 **Mini-Curso III e Mini-Curso IV** (simultâneos)

## 02/09 - QUINTA-FEIRA

- 09:00 - 10:00 Conferência IV  
**ESTUDO DE MUTAÇÕES NO LOCUS DA FIBROSE CÍSTICA** - *Ann Harris (UK)*
- 10:30 - 12:00 Simpósio IV  
**A INCORPORAÇÃO DA BIOLOGIA MOLECULAR NOS LABORATÓRIOS  
DE GENÉTICA HUMANA**  
(Coordenador: *Sérgio Pena, MG*)  
**DETERMINAÇÃO DE VÍNCULO GENÉTICO PELO DNA COM SONDAS  
MULTILOCAIS E PCR** - *Sérgio Pena (MG)*  
**FIBROSE CÍSTICA NO BRASIL: A UTILIDADE DO TESTE DO DNA**  
*Salmo Raskin (PR)*  
**CONTRIBUIÇÃO DA BIOLOGIA MOLECULAR NO CENTRO DE GENÉTICA  
MÉDICA (FIOCRUZ) E NA UNIDADE DE CITOGENÉTICA HUMANA (UFRJ)  
NO RIO DE JANEIRO** - *Juan Llerena Jr. (RJ)*  
**APLICAÇÕES DA BIOLOGIA MOLECULAR NO CÂNCER DE MAMA**  
*Maira Caleffi (RS)*
- 14:00 - 16:00 **Mini-Curso I e Mini-Curso II** (simultâneos)
- 16:30 - 18:30 **Mini-Curso III e Mini-Curso IV** (simultâneos)

---

## PROGRAMAS DOS MINI-CURSOS:

### **MINI-CURSO I : BIOLOGIA MOLECULAR**

Coordenador: Salmo Raskin (PR)

---

- 30/8 - **INTRODUÇÃO / ESTRUTURA E FUNÇÃO DOS GENES**  
Salmo Raskin (PR)
- 31/8 - **MÉTODOS DE ANÁLISE DOS GENES**  
Salmo Raskin (PR)
- 01/9 - **MAPEAMENTO GENÉTICO E PROJETO GENOMA HUMANO**  
Salmo Raskin (PR)
- 02/9 - **APLICAÇÕES PRÁTICAS DA BIOLOGIA MOLECULAR EM MEDICINA**  
Salmo Raskin (PR)
- **TÉCNICAS DE DETECÇÃO DE MUTAÇÕES**  
Ann Harris (UK)
  - **ONCOGENES E SUPRESSORES**  
Maira Caleffi (RS)
  - **DETECÇÃO DE MUTAÇÕES PELA TÉCNICA DE LSSP-PCR**  
Sérgio Pena (MG)

### **MINI-CURSO II : DISMORFOLOGIA CLÍNICA**

Coordenadores: Roger Stevenson (USA) e Jose Fernando Arena (USA)

---

- 30/8 - **INTRODUÇÃO / RETARDO MENTAL LIGADO AO X**  
Roger Stevenson (USA) e Jose Fernando Arena (USA)
- 31/8 - **ANOMALIAS LETAIS EM RECÉM-NASCIDOS: PORQUE AVALIAR?**  
Roger Stevenson (USA)
- **DEFEITOS DE TUBO NEURAL**  
Roger Stevenson (USA)
- 01/9 - **ANTROPOMETRIA CRÂNIO-FACIAL**  
Elias Oliveira da Silva (PE)
- 02/9 - **SÍNDROMES CRANIO-FACIAIS: UMA VISÃO DE ACORDO COM A CLASSIFICAÇÃO DE TESSIER**  
Antonio Ricchieri da Costa (SP)
- **DISMORFOLOGIA: BUSCANDO PISTAS SUTIS**  
Roger Stevenson (USA)

---

### **MINI-CURSO III: ERROS INATOS DO METABOLISMO**

Coordenador: Bryan Winchester (UK)

---

- 30/9 - **CONCEITO E BASES MOLECULARES DOS ERROS INATOS DO METABOLISMO**  
Bryan Winchester (UK)
- **ESTIMATIVAS ATUAIS DE INCIDÊNCIA**  
Maria Teresa Sanseverino (RS)
- 31/8 - **DIAGNÓSTICO POR DETECÇÃO DE METABÓLITOS, ENSAIOS ENZIMÁTICOS E MÉTODOS MOLECULARES**  
Clóvis Wannmacher (RS)  
Moacir Wajner (RS)  
Janice Coelho Dutra (RS)
- 01/9 - **DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL**  
Bryan Winchester (UK)
- 02/9 - **TRIAGEM NEONATAL**  
Eurico Camargo Neto (RS)
- **FENILCETONÚRIA: PATOGÊNESE, FENÓTIPO CLÍNICO E TRATAMENTO**  
Laura Jardim (RS)

### **MINI-CURSO IV: CITOGENÉTICA**

Coordenador: Juan Llerena Jr. (RJ)

---

- 30/8 - **REVISÃO EPIDEMIOLÓGICA DAS ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS EM ABORTOS, MORTES PERINATAIS, RECÉM-NASCIDOS COM MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS, RETARDO MENTAL E INFERTILIDADE**  
Juan Llerena Jr. (RJ)
- 31/8 - **TÉCNICAS CITOGENÉTICAS MÚLTIPLAS NO ESTUDO DE ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS E CORRELAÇÃO CARIÓTIPO-FENÓTIPO NAS ABERRAÇÕES CONSIDERADAS "DE NOVO"**  
Juan Llerena Jr. (RJ)
- 01/9 - **SÍNDROME DE FANCONI COMO MODELO PARA ESTUDO CLÍNICO, CITOGENÉTICO E MOLECULAR DAS DOENÇAS COM INSTABILIDADE CROMOSSÔMICA**  
Juan Llerena Jr. (RJ)
- 02/9 - **INTEGRAÇÃO DAS TÉCNICAS DE HIBRIDIZAÇÃO "IN SITU" NA ROTINA DE INVESTIGAÇÃO EM CITOGENÉTICA CLÍNICA**  
Juan Llerena Jr. (RJ)

---

**SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA CLÍNICA**

**V REUNIÃO ANUAL DA SBGC**

(Gramado, RS - 3 a 7 de setembro de 1993)

## **PROGRAMA CIENTÍFICO**

04/09 - SÁBADO

- 08:30 - 09:00 Instalação
- 09:00 - 10:00 Conferência  
**EXPRESSÃO E REGULAÇÃO DO GENE DA FIBROSE CÍSTICA**  
*Ann Harris (UK)*
- 10:30 - 12:30 Simpósio  
**A FERRAMENTA DA BIOLOGIA MOLECULAR NA SOLUÇÃO DE PROBLEMAS EM GENÉTICA MÉDICA**  
(Coordenadora: *Ann Harris, UK*)
- FISH EM CITOGENÉTICA CLÍNICA: NOVAS ESTRATÉGIAS NA CARACTERIZAÇÃO DE ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS ESTRUTURAIS E NA MELHORIA DA CORRELAÇÃO CARIÓTIPO-FENÓTIPO**  
*Juan Llerena Jr. (RJ)*
- MUTAÇÕES P53 EM CÂNCER DE MAMA**  
*Maira Caleffi (RS)*
- MUTAÇÕES PARA FIBROSE CÍSTICA: OS DADOS BRASILEIROS**  
*Salmo Raskin (PR)*
- AS BASES MOLECULARES DA LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA E DA DOENÇA DE GAUCHER**  
*Ann Harris (UK)*
- INVESTIGAÇÕES ADICIONAIS DAS LESÕES MOLECULARES ENVOLVIDAS NA PSEUDODEFICIÊNCIA DA ARILSULFATASE A**  
*Bryan Winchester (UK)*
- MICROSATÉLITES E DOENÇAS: UM NOVO PARADIGMA**  
*Sérgio Pena (MG)*
- 14:00 - 16:00 **Sessão de Comunicações I** (trabalhos)  
Coordenador: *Walter Pinto Jr. (SP)*  
Secretário: *Lavínia Schuler (RS)*
- 16:30 - 18:30 **Sessão de Comunicações II** (casos clínicos)  
Coordenador: *Antônio Ricchieri Costa (SP)*  
Secretário: *Décio Brunoni (SP)*

---

05/09 - DOMINGO

- 09:00 - 10:00 Conferência  
**RECENTES AVANÇOS EM ERROS INATOS DO METABOLISMO -  
COMENTÁRIOS SOBRE DOENÇAS NOVAS E ESTRATÉGIAS DE  
TRATAMENTO**  
*Bryan Winchester (UK)*
- 10:30 - 12:30 Colóquio  
**O QUE VALE A PENA TESTAR NA TRIAGEM NEONATAL PARA DISTÚRBIOS  
METABÓLICOS?**  
(Coordenador: *Roberto Giugliani, RS*)
- GALACTOSEMIA**  
*Themis Reverbél da Silveira (RS)*
- OUTRAS AMINOACIDOPATIAS (ALÉM DE PKU)**  
*Moacir Wajner (RS)*
- DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE**  
*Kimiyo Mogami (PR)*
- HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA**  
*Regina Helena Elnecave (RS)*
- FIBROSE CÍSTICA**  
*Eurico Camargo Neto (RS)*

06/09 - SEGUNDA-FEIRA

- 09:00 - 10:00 Conferência  
**O PAPEL DO GENETICISTA CLÍNICO NA PRODUÇÃO DE CONHECIMENTO**  
*Francisco Mauro Salzano (RS)*
- 10:30 - 12:30 Mesa-Redonda  
**A FORMAÇÃO DO GENETICISTA CLÍNICO**  
*João M. de Pina Neto (SP) - Coordenador*  
*Walter Pinto Jr. (SP)*  
*Décio Brunoni (SP)*  
*Lavínia Schuler (RS)*
- 14:00 - 16:00 **Sessão de Comunicações III** (casos clínicos)  
Coordenador: *Elias Oliveira da Silva (PE)*  
Secretário: *Júlio César Leite (RS)*
- 16:30 - 18:00 **Assembléia Geral da SBGC**

---

## ENCONTROS SATÉLITES

1. **Serviços de Informações sobre Agentes Teratogênicos**  
(organizadora: *Lavinia Schuler - RS*)
2. **Laboratórios de Triagem Neonatal para Distúrbios Metabólicos**  
(organizador: *Eurico Camargo Neto - RS*)
3. **Laboratórios de Diagnóstico Pré-Natal e Medicina Fetal**  
(organizador: *Heirie Mendez - RS*)
4. **Laboratórios de Erros Inatos do Metabolismo**  
(organizadora: *Janice Coelho Dutra - RS*)
5. **Programas de Residência em Genética Médica**  
(organizador: *João Monteiro de Pina Neto - SP*)

\* Os interessados deverão informar-se das datas e horários na Secretaria

---

## SESSÃO DE COMUNICAÇÕES I (TRABALHOS)

04/9 - 14 às 16 h

Coordenador: Walter Pinto Jr. (SP)

Secretária: Lavínia Schuler (RS)

---

- 1** REVISÃO ANÁTOMO-PATOLÓGICA EM 134 NECROÓPSIAS DE CRIANÇAS MALFORMADAS. 1.DEFEITOS DO TUBO NEURAL(DTN); 2.HIDROCEFALIAS NÃO ASSOCIADAS AO DTN; 3.HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA e 4.ANÉIS VASCULARES NÃO ASSOCIADOS À CARDIOPATIA CONGÊNITA  
J.C.LLERENA JR, R. BOY, D. HOROVITZ, H. RAMOS, J.C.C. DE ALMEIDA  
CENTRO GENÉTICA MÉDICA/FIOCRUZ - RIO DE JANEIRO - RJ  
(Resumo nº 034)
- 2** SÍNDROME DE DOWN-ANÁLISE CLÍNICA, CITOGENÉTICA E EPIDEMIOLÓGICA DE 165 CASOS  
R.T. BOY DA SILVA, J.C. LLERENA JR., J.G. BARBOSA NETO, F.R. VARGAS, J.C.C. ALMEIDA  
CENTRO GENÉTICA MÉDICA/FIOCRUZ - RIO DE JANEIRO - RJ  
(Resumo nº 072)
- 3** PREVALÊNCIA DAS MUCOPOLISSACARIDOSES NA ALEMANHA  
E.R. VALADARES, J. GEHLER, M. BECK  
DEPTO. DE PEDIATRIA / UFMG - BELO HORIZONTE - MG  
(Resumo nº 079)
- 4** GENÉTICA MOLECULAR DA FIBROSE CÍSTICA NO BRASIL: ANÁLISE DE 200 CASOS  
S. RASKIN, T. ROZOV, J. CARDIERI, R. GIUGLIANI, P. MAROSTICA, F. ABREU, E.C. NETO, F. REIS  
VANDERBILT UNIVERSITY, TN, USA  
(Resumo nº 001)
- 5** SISTEMA NAC.DE INFORMAÇÃO SOBRE AGENTES TERATOGENICOS/POA: AVALIAÇÃO DOS PRIMEIROS 3 ANOS DE FUNCIONAMENTO  
L.SCHULER, M.T. SANSEVERINO, F. PECIS, F.S. COSTA, E. TATTO, P. ASHTON, K. BOIANOVSKY, V. WONG  
UNID.GENÉTICA MÉDICA/HCPA/UFRGS - PORTO ALEGRE - RS  
(Resumo nº 004)
- 6** AVALIAÇÃO PROSPECTIVA DOS RISCOS REPRODUTIVOS RELACIONADOS AO USO DO MISOPROSPOL (CYTOTEC)  
P.ASHTON-PROLLA, M.T. SANSEVERINO, L. SCHULER, K. BOIANOVSKI, C.E.S. MARTINS, F. COSTA, F. PECIS, D. MANZKE  
UNID.GENÉTICA MÉDICA/HCPA/UFRGS - PORTO ALEGRE - RS  
(Resumo nº 010)
- 7** DEFEITOS DE EXTREMIDADES E/OU SEQUECIA DE MOEBIUS EM 13 CRIANÇAS ASSOCIADO AO USO DE MISOPROSTOL NO PRIMEIRO TRIMESTRE DE GESTAÇÃO  
C.H.GONZALEZ, F.R. VARGAS, A.B.A. PEREZ, C. A. KIM, D. BRUNONI, M.J. M.DIAS, C. R. LEONE, J.C.NETO  
FAC. MEDICINA DA USP / ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - SÃO PAULO - SP  
IFF/FIOCRUZ - RIO DE JANEIRO - RJ  
(Resumo nº 058)
- 8** MISOPROSTOL: RELATO DE 6 CASOS COM MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS E UM COM HEPATOSPLENOMEGALIA EM QUE O USO DO MISOPRÓSTOL FALHOU COMO ABORTIVO  
L.M.J.ALBANO, A.E. SATO, C. A. BARBOSA, S. DARE JR., I. ARMANDO  
H.INF.MENINO JESUS DE S.PAULO - SÃO PAULO - SP  
(Resumo nº 050)
- 9** USO DE MISOPROSTOL NO PRIMEIRO TRIMESTRE DA GESTAÇÃO EM UMA AMOSTRA DE PACIENTES ATENDIDOS EM UM SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA  
F.R. VARGAS, J.C. LLERENA JR., J.G. BARBOSA NETO, R. BOY, D. HOROVITZ, J.C.C. DE ALMEIDA  
CENTRO GENÉTICA MÉDICA/IFF/FIOCUZ - RIO DE JANEIRO - RJ  
(Resumo nº 031)

---

## SESSÃO DE COMUNICAÇÕES II (CASOS CLÍNICOS)

04/9 - 16:30 às 18:30 h

Coordenador: Antônio Ricchieri da Costa (SP)

Secretária: Décio Brunoni (SP)

---

- 1** **SÍNDROME DE STANESCU - DESCRIÇÃO DA TERCEIRA FAMÍLIA**  
D. D. G. HOROVITZ, J.G. BARBOSA NETO,  
C.GEN.MÉDICA/IFF/FIOCRUZ - RIO DE JANEIRO - RJ  
(Resumo nº 007)
- 2** **SÍNDROME DA VARICELA CONGÊNITA: RELATO DE UM CASO**  
I.V.D.SCHWARTZ, F. COSTA, C.E.S. MARTINS  
UNID.GENÉTICA MÉDICA/HCPA/UFRGS - PORTO ALEGRE - RS  
(Resumo nº 003)
- 3** **MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS EM FILHOS DE MÃES DIABÉTICAS: RELATO DE QUATRO CASOS**  
E. M.RIBEIRO, C. A. KIM, M. F. BARBA, L. S.R. SADEK, C. R. LEONE, C. H. GONZALEZ  
FAC. MEDICINA USP - SÃO PAULO - SP  
(Resumo nº 056)
- 4** **LESÕES DERMATOLÓGICAS EM PORTADOR DE TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 13.**  
TR.NOCE, L.R. MARTELLI, E.S. RAMOS, S.A. SANTOS, R. AQUINO, P.S.A.F. CASTRO, J.M. DE  
PINA-NETO  
DEP.GENÉTICA MÉDICA/HCFMRP/USP - SÃO PAULO - SP  
(Resumo nº 082)
- 5** **DISCUSSÃO DE CASO: CATARATA CONGÊNITA, BAIXA ESTATURA, PROTEINÚRIA E ARTRITE  
GENERALIZADA**  
R. PIRES, L.B. JARDIM  
UNID. GENÉTICA MÉDICA/HCPA/UFRGS - PORTO ALEGRE - RS  
(Resumo nº 023)
- 6** **SÍNDROME DESCONHECIDA: FACIES ANORMAL, CARDIOPATIA CONGÊNITA, HIPOTIROIDISMO E  
DEFICIÊNCIA DO DESENVOLVIMENTO: QUARTO PACIENTE?**  
D. BRUNONI, L.A. CARVALHO  
ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - SÃO PAULO - SP  
SANTA CASA DE POÇOS DE CALDAS - MG  
(Resumo nº 048)
- 7** **BAIXA ESTATURA, ALTERAÇÕES DE VÉRTEBRAS, RETINITE PIGMENTAR E SURDEZ: RELATO DE  
UM CASO**  
G.L.R FERRETTI-CISNEROS, V.E.F. FERRAZ, M.H.O. DUARTE, F. AZEVEDO, E.S. RAMOS, L.R.  
MARTELLI, J.M. PINA NETO  
DEP.GENÉTICA MÉDICA/HCFMRP/USP - SÃO PAULO - SP  
(Resumo nº 067)
- 8** **CASO SEM DIAGNÓSTICO: ASSIMETRIA FACIAL SURDEZ E SÍNDROME NEFRÓTICA**  
R.F. PIRES, R.S. PALMA DIAS, C.E.S. MARTINS  
UNID.GENÉTICA MÉDICA/HCPA/UFRGS - PORTO ALEGRE - RS  
(Resumo nº 029)
- 9** **DEFEITOS DE OSSIFICAÇÃO E DESVIOS FENOTÍPICOS: UMA SÍNDROME NOVA?**  
A. B. A. PEREZ, D. BRUNONI  
ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - SÃO PAULO - SP  
(Resumo nº 042)

---

## SESSÃO DE COMUNICAÇÕES III (CASOS CLÍNICOS)

06/9 - 14:00 às 16:00h

Coordenador: Elias Oliveira da Silva (PE)  
Secretária: Júlio César Loguercio Leite (RS)

---

- 1** **DIAGNÓSTICO DE ACIDURIAS ORGÂNICAS EM CRIANÇAS GRAVEMENTE ENFERMAS - APRESENTAÇÃO DE 4 CASOS**  
M.T.V. SANSEVERINO, M. WAJNER, R. GIUGLIANI  
UNID.GENÉTICA MÉDICA/HCPA/UFRGS - PORTO ALEGRE - RS  
(Resumo nº 026)
- 2** **DOENÇA DE MENKES ATÍPICO**  
M. Y. HORIE, A.S.B. OLIVEIRA, D. BRUNONI  
ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - SÃO PAULO - SP  
(Resumo nº 043)
- 3** **SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE: RELATO DE CASO**  
R. F. PIRES, C.E.S. MARTINS, J.C.L. LEITE, M. CERSKI, L.B. JARDIM  
UNID.GENÉTICA MÉDICA/HCPA/UFRGS - PORTO ALEGRE - RS  
(Resumo nº 022)
- 4** **ASPECTOS GENÉTICOS DA DOENÇA DE CROHN: A PROPÓSITO DE UM CASO COM CONSANGÜINIDADE ENTRE OS GENITORES**  
A.P. MARQUES-DE-FARIA, W. PINTO JR.  
DEP.GENÉTICA MÉDICA - UNICAMP - CAMPINAS - SP  
(Resumo nº 064)
- 5** **SÍNDROME DO NEVO EPIDÉRMICO - APRESENTAÇÃO DE UM CASO E REVISÃO DA LITERATURA**  
D. BRUNONI, S.B. LONGHITANO  
ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - SÃO PAULO - SP  
(Resumo nº 047)
- 6** **OUTRO EXEMPLO DA ANOMALIA DE DANDY-WALKER NA SÍNDROME DE MECKEL? RELATO DE UM CASO**  
N. I. R. MAGDALENA, S.A. ANTONIUK, I. BRUCK  
DEPTO. DE PEDIATRIA/UFPR - CURITIBA - PR  
(Resumo nº 005)
- 7** **SÍNDROME DE COHEN - APRESENTAÇÃO DE 2 PACIENTES**  
G. CARAKUSHANSKY, E. TEICH, R.L.R. REIS, M.G. RIBEIRO, J.C. REIS  
SERV.GENÉTICA-INS.PEDIAT./UFRJ - RIO DE JANEIRO - RJ  
(Resumo nº 077)
- 8** **SÍNDROME DE MARSHALL: RELATO DE UMA FAMÍLIA COM AFETADOS EM DUAS GERAÇÕES**  
M.R. G.DE O. REBOUÇAS, C.R.M. DA SILVA  
HOSP.INFANTIL N.S.GLÓRIA/DEP.BIOL UFES - VITÓRIA - ES  
(Resumo nº 038)

---

## TEMAS LIVRES

---

- 001 **GENÉTICA MOLECULAR DA FIBROSE CÍSTICA NO BRASIL: ANÁLISE DE 200 CASOS**  
S. RASKIN, T. ROZOV, J. CARDIERI, R. GIUGLIANI, P. MAROSTICA, F. ABREU, E.C. NETO, F. REIS  
R. ROSARIO, R. PILOTTO, N. LUDWIG, J. A. PHILLIPS
- 002 **SÍNDROME DE DOWN: AVALIAÇÃO CITOGENÉTICA - ACONSELHAMENTO GENÉTICO**  
G. PASKULIN, H. LEAL, L. SFOGGIA, E. CASTRO, H. MENDEZ
- 003 **SÍNDROME DA VARICELA CONGÊNITA: RELATO DE UM CASO**  
I.V.D.SCHWARTZ, F. COSTA, C.E.S. MARTINS
- 004 **SISTEMA NAC.DE INFORMAÇÃO SOBRE AGENTES TERATOGENICOS/POA: AVALIAÇÃO DOS PRIMEIROS 3 ANOS DE FUNCIONAMENTO**  
L.SCHULER, M.T. SANSEVERINO, F. PECIS, F.S. COSTA, E. TATTO, P. ASHTON, K. BOIANOVSKY, V. WONG, D. MANSKE, H. A. CLAVIJO, R. GIUGLIANI, A. C. BITTELBRUNN
- 005 **OUTRO EXEMPLO DA ANOMALIA DE DANDY-WALKER NA SÍNDROME DE MECKEL? RELATO DE UM CASO**  
N. I. R. MAGDALENA, S.A. ANTONIUK, I. BRUCK
- 006 **FIBROSE CÍSTICA: ESTUDO S/O IMPACTO DE UMA DOENÇA GENÉTICA CRÔNICA NO NÚCLEO FAMILIAR**  
D.GAIDZINSKI, R.GIUGLIANI
- 007 **SÍNDROME DE STANESCU - DESCRIÇÃO DA TERCEIRA FAMÍLIA**  
D. D. G. HOROVITZ, J.G. BARBOSA NETO
- 008 **POSSIBLE HIGH FREQUENCY OF TETRAHYD ROBIOPTERIN DEFICIENCY IN SOUTH BRAZIL**  
L. B.JARDIM, R. GIUGLIANI, J.C.DUTRA, C.S.DUTRA FILHO, N.BLAU
- 009 **DETECÇÃO DE AMINOACIDOPATIAS POR CROMATOGRAFIA LÍQUIDA DE ALTA PRESSÃO**  
C.R.VARGAS, M.C. BELARDINELLI, F.U. FONTELLA, J.COELHO DUTRA, M. WAJNER, R. GIUGLIANI
- 010 **AVALIAÇÃO PROSPECTIVA DOS RISCOS REPRODUTIVOS RELACIONADOS AO USO DO MISOPROSPOL (CYTOTEC)**  
P.ASHTON-PROLLA, M.T. SANSEVERINO, L. SCHULER, K. BOIANOVSKI C.E.S. MARTINS, F. COSTA, F. PECIS, D. MANZKE, E. TALTO, V. VONGE, R. GIUGLIANI
- 011 **EFICIÊNCIA DAS DOSAGENS ENZIMÁTICAS EM FIBROBLASTOS NO DIAGNÓSTICO DE ERROS INATOS DO METABOLISMO**  
F.B. SCALCO, J. COELHO DUTRA, M.G. BURIN, E. LEWIS, P.A. GASPAR, R. GIUGLIANI
- 012 **ALTERAÇÕES DO POTENCIAL EVOCADO AUDITIVO NAS SÍNDROMES POLAND-MOBIUS E HANHARDT**  
L. SCHULER, J.A.C. EHLERS, I.V.D. SCHWARZ, J. BECKER, D. NORA
- 013 **EXPERIÊNCIA PRELIMINAR DO HCPA EM DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL**  
R.G. KESSLER, F.S. COSTA, R.F. PIRES, C.S. MARTINS, J.C. LEITE, J.A. MAGALHAES
- 014 **ESTUDO CITOGENÉTICO EM LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA**  
G.A.PASKULIN, C.A.S. BAPTISTA, H.E. SCHERER, E.F. XAVIER, E.C. CASTRO, H.M.M. MENDEZ, M.L. SPERB, V.L.B. PEREIRA
- 015 **LLA EM GÊMEOS COM MESMO CLONE TUMORAL OBSERVADO CITOGENETICAMENTE**  
G.A.PASKULIN, E.F. XAVIER, J.H. LEAL, E.C. CASTRO, H.M.M. MENDEZ, M.L. SPERB, V.L.B. PEREIRA, M.S. FERNANDES, M.D. SCHAAN, M. MOSCHEN, L. R. VIANNA
- 016 **PERFIL DAS DOENÇAS GENÉTICAS EM UMA UNIDADE DE LACTENTES DE ALTO RISCO DE UM HOSPITAL PEDIÁTRICO DE PORTO ALEGRE**  
L. I. B. PINTO, H.M.M. MENDEZ
- 017 **RESULTADOS CITOGENÉTICOS EM DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL E SUA RELAÇÃO COM AS INDICAÇÕES**  
H. M. M. MENDEZ, G.A. PASKULIN, E.C. CASTRO, H. PAPICH, F. MAGALHAES, I. TOMAZZONI, M.L. SPERB, V.B. PEREIRA
- 018 **DEL 10 (pter→p13)**  
L.I.B. PINTO, V.L.B. PEREIRA, E.C. CASTRO, G.A. PASKULIN, H. M. M. MENDEZ
- 019 **GÊMEAS MZ CONCORDANTES PARA A SÍNDROME DE TURNER COM CARIOTIPO 46, XI (Xq)**  
E.DE C.CASTRO, G.A. PASKULIN, L.I.B. PINTO, V.L.B. PEREIRA, M.L. SPERB, H.M.M. MENDEZ
- 020 **O ENSINO DE GENÉTICA MÉDICA: CONHECIMENTO SOBRE O PAPEL DO MÉDICO GENETICISTA ENTRE ESTUDANTES DE MEDICINA**  
S.P.RUSCHEL, I.V.D. SCHWARTZ, F.S. COSTA, C.F.MOURA DE SOUZA, A.M.D. REIS, A.C.S. PUGA, R.P. DIAS, G.A.BERBIGIER, L. SCHÜLER
- 021 **COLOBOMA DE NERVO ÓPTICO EM SÍNDROME DE DOWN: RELATO DE CASO**  
C.F. M. DE SOUZA, G.A.BERBIGIER, F.S.COSTA, S.P.RUSCHEL, T.SILVA, L. SCHULER

- 
- 022 **SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE: RELATO DE CASO**  
R. F. PIRES, C.E.S. MARTINS, J.C.L. LEITE, M. CERSKI, L.B. JARDIM
- 023 **DISCUSSÃO DE CASO: CATARATA CONGÊNITA, BAIXA ESTATURA, PROTEINURIA E ARTRITE GENERALIZADA**  
R. . PIRES, L.B. JARDIM
- 024 **A INVESTIGAÇÃO DE PATERNIDADE NO RIO GRANDE DO SUL E O SISTEMA HLA**  
P.D. CHIWIACÓWSKY, ANETE TRACHTENBERG
- 025 **TRISSOMIA 4p. RELATO DE CASO**  
R. G. KESSLER, C.E.S. MARTINS, L. SCHULER, M. GIAMPAULI, S. MALUF
- 026 **DIAGNÓSTICO DE ACIDURIAS ORGÂNICAS EM CRIANÇAS GRAVEMENTE ENFERMAS - APRESENTAÇÃO DE 4 CASOS**  
M.T.V. SANSEVERINO, M. WAJNER, R. GIUGLIANI
- 027 **SÍNDROME G.A.P.O.- PRIMEIRO CASO DIAGNOSTICADO NO SUL DO BRASIL**  
C. E. S. MARTINS, R.F. PIRES
- 028 **POLIDACTILIA NA SÍNDROME EEC, UMA ASSOCIAÇÃO CASUAL OU UMA NOVA CARACTERÍSTICA?**  
C.E.S. MARTINS, R.F. PIRES, J. C. L. LEITE
- 029 **CASO SEM DIAGNÓSTICO: ASSIMETRIA FACIAL SURDEZ E SÍNDROME NEFRÓTICA**  
R.F. PIRES, R.S. PALMA DIAS, C.E.S. MARTINS
- 030 **SEQÜÊNCIA DE POLAND/MOBIUS: DESCRIÇÃO DE UMA FAMÍLIA COM ANÁLISE DO POTENCIAL EVOCADO DE TRONCO CEREBRAL**  
I.V.D. SCHWARTZ, L. SCHULER, J.A.C. EHTERS, J. BECKER, D. NORA, A. MAC DONALD REIS
- 031 **USO DE MISOPROSTOL NO PRIMEIRO TRIMESTRE DA GESTAÇÃO EM UMA AMOSTRA DE PACIENTES ATENDIDOS EM UM SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA**  
F.R. VARGAS, J.C. LLERENA JR., J.G. BARBOSA NETO, R. BOY, D. HOROVITZ, J.C.C. DE ALMEIDA
- 032 **DISTROFIA MIOTÔNICA CONGÊNITA - ESTUDO DE UMA FAMÍLIA**  
M.G. RIBEIRO
- 033 **CARACTERIZAÇÃO RECENTE DA SÍNDROME DE DISOSTOSE ACRO-FRONTO-FACIO-NASAL**  
M. G. RIBEIRO
- 034 **REVISÃO ANATOMO-PATOLÓGICA EM 134 NECRÓPSIAS DE CRIANÇAS MALFORMADAS. 1.DEFEITOS DO TUBO NEURAL(DTN); 2.HIDROCEFALIAS NÃO ASSOCIADAS AO DTN; 3.HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA e 4.ANÉIS VASCULARES NÃO ASSOCIADOS À CARDIOPATIA CONGENITA**  
J.C.LLERENA JR, R. BOY, D. HOROVITZ, H. RAMOS, J.C.C. DE ALMEIDA
- 035 **DISTÚRBIOS COMPORTAMENTAIS E SÍNDROME DE AARSKOG**  
N. H. C. DE CASTRO, R.C. STOCCO DOS SANTOS, O. PEREIRA FERRAZ, Z. MUSTACHI, R. MUSTACHI, F. ASSUMPÇÃO, W. BECAK
- 036 **SÍNDROME EEC: RELATO DE UM CASO**  
C.R.M. DA SILVA, M.R.G.O. REBOUÇAS, E.M.S. SANTANA
- 037 **SÍNDROME DE NOONAN: HETEROGENEIDADE GENÉTICA?**  
M.R. G.DE O. REBOUCAS, C.R.M. DA SILVA, P.S.E. NOGUEIRA, R.C. ALVARENGA
- 038 **SÍNDROME DE MARSHALL: RELATO DE UMA FAMÍLIA COM AFETADOS EM DUAS GERAÇÕES**  
M.R. G.DE O. REBOUÇAS, C.R.M. DA SILVA
- 039 **SÍNDROME DE JEUNE FORMA LEVE: RELATO DE UM CASO**  
V.DE F. A. MELONI, D. BRUNONI
- 040 **RELATO DE DOIS GÊMEOS MONOZIGOTOS COM DIAGNÓSTICO SUGESTIVO DE MIOTONIA CONGÊNITA**  
M.A.DE P.RAMOS, A.B.A. PEREZ, D. BRUNONI
- 041 **SÍNDROME BRÂNQUIO-ÓCULO-FACIAL (BOF): RELATO DE DOIS CASOS**  
A.B. A. PEREZ, D. BRUNONI, M.A.P. RAMOS, C.M. ERWENNE
- 042 **DEFEITOS DE OSSIFICAÇÃO E DESVIOS FENOTÍPICOS: UMA SÍNDROME NOVA?**  
A. B. A. PEREZ, D. BRUNONI
- 043 **DOENÇA DE MENKES ATÍPICO**  
M. Y. HORIE, A.S.B. OLIVEIRA, D. BRUNONI
- 044 **SOBREPOSIÇÃO DE CARACTERÍSTICAS ENTRE MAJEWSKI E HIDROLETAL. UMA NOVA ENTIDADE?**  
M. C. S.P. CERNAC, M.F.GALERA, D. BRUNONI, F.R.S. PATRICIO, A.J. TEBCHERANI
- 045 **SÍNDROME DO MIADO DO GATO COM DEFEITO DE FECHAMENTO DE TUBO NEURAL**  
M.C.S.P.CERNACH, D. BRUNONI, L.M.F. SILVEIRA, L.E.H. FEIJO, V.P. GUEDES
- 046 **POSSÍVEL FORMA GRAVE DA DISOSTOSE CRANIOFRONTONASAL EM UM MENINO DE 11 ANOS DE IDADE**  
R.S.CANONACO, D. BRUNONI
-

- 
- 047 SÍNDROME DO NEVO EPIDÉRMICO - APRESENTAÇÃO DE UM CASO E REVISÃO DA LITERATURA  
D. BRUNONI, S.B. LONGHITANO
- 048 SÍNDROME DESCONHECIDA: FACIES ANORMAL, CARDIOPATIA CONGÊNITA, HIPOTIROIDISMO E DEFICIÊNCIA DO DESENVOLVIMENTO: QUARTO PACIENTE?  
D. BRUNONI, L.A. CARVALHO
- 049 DRENAGEM ANOMALA DAS VEIAS PULMONARES COM LINFANGIECTASIA PULMONAR SECUNDÁRIA: RELATO DE CASO  
M. F. GALERA, F.R.S. PATRICIO, M.C.S.P.CHERNACH, D. BRUNONI, M.F.B. ALMEIDA
- 050 MISOPROSTOL: RELATO DE 6 CASOS COM MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS E UM COM HEPATOESPLENOMEGALIA EM QUE O USO DO MISOPROSTOL FALHOU COMO ABORTIVO  
L.M.J.ALBANO, A.E. SATO, C. A. BARBOSA, S. DARE JR., I. ARMANDO
- 051 INFECÇÕES DE REPETIÇÃO EM UM CASO DE GLICOGENOSE TIPO I ASSINTOMÁTICA  
L.M.J.ALBANO, S.M. LUPORINI, I.ARMANDO, E.R. MENDONCA, A.F.FERREIRA, D. SOLE
- 052 UTILIZAÇÃO DE AMIDO CRU NA GLICOGENOSE TIPO I  
E.R.MENDONCA, L.M.J. ALBANO, M.A.L. FIGUEIREDO, E.T.M.L. PRADO, I.C.S. AUGUSTO, IVANI ARMANDO
- 053 SÍNDROME DE PALLISTER-KILLIAN ASSOCIADA A HIPOTIREOIDISMO PRIMÁRIO: RELATO DE UM CASO DIAGNOSTICADO EM SANGUE PERIFÉRICO  
I. ARMANDO, E.R. MENDONCA, L.M.J. ALBANO, K.T. ABE
- 054 ECTRODACTILIA COM RETARDO MENTAL - RELATO DE UM CASO  
R. MULLER, J. C. NETO, D.R. BERTOLA, F.V.M. DE SA, S. M.M. SUGAYAMA, C. A.KIM, C. P.KOIFFMANN, C. H. GONZALEZ
- 055 XERODERMA PIGMENTOSO - DUAS FORMAS DE APRESENTAÇÃO GRAVE COM MANIFESTAÇÕES NEUROLÓGICAS  
J. C. NETO, R. MULLER, D. SOARES, M.C. RIVITTI, M.N.SOTTO, A. C.A. MAGALHAES, E.M. RIBEIRO, C.A. KIM, C.M. GONZALES
- 056 MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS EM FILHOS DE MÃES DIABÉTICAS: RELATO DE QUATRO CASOS  
E. M.RIBEIRO, C. A. KIM, M. F. BARBA, L. S.R. SADEK, C. R. LEONE, C. H. GONZALEZ
- 057 SÍNDROME DE WILLIAMS: RELATO DE CASO  
S. M.M.SUGAYAMA, E.M. RIBEIRO, C.A. KIM, N.A. CRUZ, M.D. FUJIMURA, C.H. GONZALEZ
- 058 DEFEITOS DE EXTREMIDADES E/OU SEQÜÊNCIA DE MOEBIUS EM 13 CRIANÇAS ASSOCIADO AO USO DE MISOPROSTOL NO PRIMEIRO TRIMESTRE DE GESTAÇÃO  
C.H.GONZALEZ, F.R. VARGAS, A.B.A. PEREZ, C. A. KIM, D. BRUNONI, M.J. M.DIAS, C. R. LEONE, J.C.NETO, J. LLERENA JR., J.C.C. ALMEIDA
- 059 ARTOGRIPOSE DISTAL TIPO II B - RELATO DE UMA FAMÍLIA  
C.A.KIM, S. M.M. SUGAYAMA, J.C. NETO, W. H.C. TARGA, C. H. GONZALEZ
- 060 OLIGODACTILIA, CAMPTODACTILIA, APLASIA/HIPOPLASIA FIBULAR, ANONQUIA E OUTRAS ANOMALIAS EM TRÊS IRMAOS  
E.O. DA SILVA
- 061 BAIXA ESTATURA NA INFÂNCIA E SÍNDROME DE TURNER: UMA ASSOCIAÇÃO MAIS FREQÜENTE DO QUE SE SUPÕE  
N.L. VIGUETTI, A.T. M. GUERRA
- 062 COEXISTÊNCIA DE OVOTESTIS E REGRESSÃO TESTICULAR NUM MENINO PORTADOR DE QUIMERISMO 46,XX/46,XY E AMBIGÜIDADE GENITAL  
A.T. M. GUERRA, V.L.S.G. LOPES, I. CANDINALLI, N.L. VIGUETTI, A.P. MARQUES DE FARIA, M.T.M. BAPTISTA, G. GUERRA JR.
- 063 ANIRIDIA FAMILIAL E TRANSLOCAÇÃO t(X;11)  
A.P.M. FARIA, V. L. G.S. LOPES, C. HACKEL
- 064 ASPECTOS GENÉTICOS DA DOENÇA DE CROHN: A PROPÓSITO DE UM CASO COM CONSANGÜINIDADE ENTRE OS GENITORES  
A.P. MARQUES-DE-FARIA, W. PINTO JR.
- 065 ERROS INATOS DO METABOLISMO: RASTREAMENTO E AVALIAÇÃO DE AMINOACIDOPATIAS NO RIO DE JANEIRO  
R.E. SIMONI, D.M. GRASSIANO, C.F. ARNALDO, M.S. FARIA, M.S. OPERTI, E. TEICH, J. G. BARBOSA NETO, M.L. C. OLIVEIRA
- 066 AVALIAÇÃO DE DISFUNÇÕES NO METABOLISMO DE GLICOSAMINOGLICANOS, GLICOPROTEINAS E GLICOLIPÍDIOS NO RIO DE JANEIRO  
C.M.R.CARVALHO, M.G.J. ARAÚJO, R.W. SOARES, E. TEICH, J.G. BARBOSA NETO, M.L.C. OLIVEIRA, C.P. H. OLIVEIRA
- 067 BAIXA ESTATURA, ALTERAÇÕES DE VÉRTEBRAS, RETINITE PIGMENTAR E SURDEZ: RELATO DE UM CASO  
G.L.R FERRETTI-CISNEROS, V.E.F. FERRAZ, M.H.O. DUARTE, F. AZEVEDO, E.S. RAMOS, L.R. MARTELLI, J.M. PINA NETO
-

- 
- 068 **SÍNDROME DE NAGUIB: UMA NOVA ENTIDADE CLÍNICA?**  
M. V. M. ROJAS, J.M. PINA NETO
- 069 **SÍNDROME DE HERRMANN-PALLISTER-OPTIZ: RELATO DE CASO COM CARDIOPATIA**  
L. R. DA SILVA, T.M. FELIX, C. GRAZIADIO, V.E.F. FERRAZ, J.M. PINA-NETO
- 070 **ANÁLISE DA ETIOLOGIA DAS CRANIOSSINOSTOSES NO SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA DO HCRP**  
C. GRAZIADIO, H.R. MACHADO, V.E.F. FERRAZ, T.M. FELIX, E.S. RAMOS, L.R. MARTELLI, J.M. PINA NETO
- 071 **AGENESIA DE PÊNIS E ECTRODACTILIA: UMA ASSOCIAÇÃO RARA**  
L. R. MARTELLI, C. GRAZIADIO, E.S. RAMOS, M.A. ASSAD BARBOSA, S. TUCCI
- 072 **SÍNDROME DE DOWN-ANÁLISE CLÍNICA, CITOGENÉTICA E EPIDEMIOLÓGICA DE 165 CASOS**  
R.T. BOY DA SILVA, J.C. LLERENA JR., J.G. BARBOSA NETO, F.R. VARGAS, J.C.C. ALMEIDA
- 073 **GERODERMIA OSTEODISPLÁSICA - RELATO DE 01 CASO**  
J.G. BARBOSA NETO, R.T. BOY
- 074 **ESTUDO EPIDEMIOLÓGICO DE 35 NECROPSIAS DE PACIENTES PORTADORES DE SÍNDROME DE DOWN**  
R.T. BOY DA SILVA, J.C. LLERENA JR., H.I.B. RAMOS
- 075 **DISFUNÇÃO HEPÁTICA COMO PARTE DA SÍNDROME DE ALSTROM**  
D. M. FERREIRA, L.A.M. ZORNOFF, R.H.G. MARTINS, S.A. SCHELINI
- 076 **SÍNDROME DE HAJDU-CHENEY: RELATO DE UM CASO**  
D. M.FERREIRA, R. P.DE OLIVEIRA SOBRINHO, L.C. ORQUIZAS
- 077 **SÍNDROME DE COHEN - APRESENTAÇÃO DE 2 PACIENTES**  
G. CARAKUSHANSKY, E. TEICH, R.L.R. REIS, M.G. RIBEIRO, J.C. REIS
- 078 **TIPO RARO DE NANISMO CONGÊNITO LETAL: DEFINIDO O PADRÃO AUTOSSÔMICO RECESSIVO?**  
I. L. MONLLEO, M.L.C. MALTA, C.G.G. POICUNCULA
- 079 **PREVALÊNCIA DAS MUCOPOLISSACARIDOSES NA ALEMANHA**  
E.R. VALADARES, J. GEHLER, M. BECK
- 080 **SURDEZ, DEFEITO DE PAVILHÃO AURICULAR E PARALISIA FACIAL: DESCRIÇÃO DE CASO**  
A.P.S. FERREIRA, E.S. RAMOS, P.A.S.F. CASTRO, J.M. DE PINA-NETO
- 081 **COLOBOMA DE CRISTALINO ASSOCIADO A OUTRAS MANIFESTAÇÕES OCULARES: DESCRIÇÃO DE UM CASO.**  
E.S. RAMOS, A.A.V.E CRUZ, M.V.R. MONUZ, T.R. NOCE, P.S.A. F. CASTRO, L.R. MARTELLI
- 082 **LESÕES DERMATOLÓGICAS EM PORTADOR DE TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 13.**  
TR.NOCE, L.R. MARTELLI, E.S. RAMOS, S.A. SANTOS, R. AQUINO, P.S.A.F. CASTRO, J.M. DE PINA-NETO

## Índice - Autores

AUTOR	NUMERO TL	AUTOR	NUMERO TL
ABE, K T	53	CANONACO, R S	46
ABREU, F	01	CARAKUSHANSKY, G	77
ALBANO, L M J	50	CARDIERI, J	01
ALBANO, L M J	51	CARDINALLI, I	62
ALBANO, L M J	52	CARVALHO, C M R	66
ALBANO, L M J	53	CARVALHO, L A	48
ALMEIDA, J C C	31	CASTRO, E	02
ALMEIDA, J C C	34	CASTRO, E C	15
ALMEIDA, J C C	57	CASTRO, E C	17
ALMEIDA, J C C	72	CASTRO, E C	18
ALMEIDA, M F B	49	CASTRO, E C	19
ALVARENGA, R C	37	CASTRO, N H C	35
ANTONIUK, S A	05	CASTRO, P S A F	80
AQUINO, R	82	CASTRO, P S A F	81
ARAUJO, M G J	66	CASTRO, P S A F	82
ARMANDO, I	50	CERNACH, M C S P	44
ARMANDO, I	51	CERNACH, M C S P	45
ARMANDO, I	52	CERSKI, M	22
ARMANDO, I	53	CHERNACH, M C S P	49
ARNALDO, C F	65	CHIWIACOWSKY, P D	24
ASHTON, P	04	CISNEROS, G L F	67
ASSUMPCAO, F	35	CLAVIJO, H A	04
AUGUSTO, I C S	52	CORREA NETO, J	54
AZEVEDO, F	67	CORREA NETO, J	55
BAPTISTA, C A S	14	CORREA NETO, J	58
BAPTISTA, M T M	62	CORREIA NETO, J	59
BARBA, M F	56	COSTA, F	03
BARBOSA NETO, J G	07	COSTA, F	10
BARBOSA NETO, J G	31	COSTA, F S	13
BARBOSA NETO, J G	65	COSTA, F S	20
BARBOSA NETO, J G	66	COSTA, F S	21
BARBOSA NETO, J G	72	CRUZ, A A V e	81
BARBOSA NETO, J G	73	CRUZ, N A	57
BARBOSA NETO, J G	73	DARE JUNIOR, S	50
BARBOSA, C A	50	DIAS, M J M	58
BARBOSA, M A A	71	DIAS, R P	20
BECAK, W	35	DIAS, R S P	29
BECCK, M	79	DUARTE, M H O	67
BECKER, J	12	DUTRA FILHO, C S	08
BECKER, J	30	DUTRA, J C	08
BELARDINELLI, M C	09	DUTRA, J C	09
BERBIGIER, G A	20	DUTRA, J C	11
BERBIGIER, G A	21	EHLERS, J A C	12
BERTOLA, D R	54	EHTERS, J A C	30
BITTELBRUNN, A C	04	ERWENNE, C M	41
BLAU, N	08	FARIA, A P M de	62
BOIANOVSKI, K	10	FARIA, A P M de	64
BOIANOVSKY, A C	04	FARIA, M S	65
BOY, R	31	FEIJO, L E H	45
BOY, R	34	FELIX, T M	69
BOY, R T	72	FELIX, T M	70
BOY, R T	73	FERNANDES, M S	L5
BOY, R T	74	FERRAZ, O P	35
BRUCK, I	05	FERRAZ, V E F	67
BRUNONI, D	39	FERRAZ, V E F	69
BRUNONI, D	41	FERRAZ, V E F	70
BRUNONI, D	42	FERREIRA, A F	51
BRUNONI, D	43	FERREIRA, A P S	80
BRUNONI, D	44	FERREIRA, D M	75
BRUNONI, D	45	FERREIRA, D M	76
BRUNONI, D	46	FIGUEIREDO, M A L	52
BRUNONI, D	47	FONTELLA, F U	09
BRUNONI, D	48	FUJIMURA, M D	57
BRUNONI, D	49	GAIDIZINSKI, D	06
BRUNONI, D	58	GALERA, M F	44
BURIN, M G	11		

AUTOR	NUMERO TL	AUTOR	NUMERO TL
GALERA, M F	49	MARTELLI, L R	71
GASPAR, P A	11	MARTELLI, L R	81
GEHLER, J	79	MARTELLI, L R	82
GIAMPAULI, M	25	MARTINS, C E S	03
GIUGLIANI, R	01	MARTINS, C E S	10
GIUGLIANI, R	04	MARTINS, C E S	22
GIUGLIANI, R	06	MARTINS, C E S	25
GIUGLIANI, R	08	MARTINS, C E S	27
GIUGLIANI, R	09	MARTINS, C E S	28
GIUGLIANI, R	10	MARTINS, C E S	29
GIUGLIANI, R	11	MARTINS, C S	13
GIUGLIANI, R	26	MARTINS, R H G	75
GONZALEZ, C H	54	MELONI, V F A	39
GONZALEZ, C H	55	MENDES, H M M	16
GONZALEZ, C H	56	MENDES, H M M	17
GONZALEZ, C H	59	MENDES, H M M	19
GONZALEZ, H C	58	MENDEZ, H	02
GRASSIANO, D M	65	MENDEZ, H M M	14
GRAZIADIO, C	69	MENDEZ, H M M	15
GRAZIADIO, C	70	MENDEZ, H M M	18
GRAZIADIO, C	71	MENDONCA, E R	51
GUEDES, V P	45	MENDONCA, E R	52
GUERRA JUNIOR, G	62	MENDONCA, E R	53
GUERRA, A T M	61	MONLLEO, I L	78
GUERRA, A T M	62	MOSCHEN, M	15
HACKEL, C	63	MULLER, R	54
HORIE, M Y	43	MULLER, R	55
HOROVITZ, D	31	MUNOZ, M V R	68
HOROVITZ, D	34	MUNOZ, M V R	81
HOROVITZ, D D G	07	MUSTACHI, R	35
JARDIM, L B	08	MUSTACHI, Z	35
JARDIM, L B	22	NETO, E C	01
JARDIM, L B	23	NOCE, T R	81
KESSLER, R G	13	NOCE, T R	82
KESSLER, R G	25	NOGUEIRA, P S E	37
KIM, C A	54	NORA, D	12
KIM, C A	55	NORA, D	30
KIM, C A	56	OLIVEIRA SOBRINHO, R P	76
KIM, C A	58	OLIVEIRA, A S B	43
KIM, C A	59	OLIVEIRA, C P H	66
KIM, C A,	57	OLIVEIRA, M L C	65
KOIFFMANN, C P	54	OLIVEIRA, M L C	66
LEAL, J H	02	OPERTI, M S	65
LEAL, J H	15	ORQUIZAS, L C	76
LEITE, J C	13	PAPICH, H	17
LEITE, J C L	22	PASKULIN, G	02
LEITE, J C L	28	PASKULIN, G A	14
LEONE, C R	56	PASKULIN, G A	15
LEONE, C R	58	PASKULIN, G A	17
LEWIS, E	11	PASKULIN, G A	18
LLERENA JR, J C	31	PASKULIN, G A	19
LLERENA JR, J C	34	PATRICIO, F R S	44
LLERENA JUNIOR, J C	58	PATRICIO, F R S	49
LLERENA JUNIOR, J C	72	PECIS, F	04
LLERENA JUNIOR, J C	74	PECIS, F	10
LONGHITANO, S B	47	PEREIRA, V B	17
LOPES, V L G S	63	PEREIRA, V L B	14
LOPES, V L S G	62	PEREIRA, V L B	15
LUDWIG, N	01	PEREIRA, V L B	18
LUPORINI, S M	51	PEREIRA, V L B	19
MACHADO, H R	70	PEREZ, A B A	40
MAGALHAES, A C A	55	PEREZ, A B A	41
MAGALHAES, F	17	PEREZ, A B A	42
MAGALHAES, J A	13	PEREZ, A B A	58
MAGDALENA, N I R	05	PHILLIPS, J A	01
MALTA, M L C	78	PILOTTO, R	01
MALUF, S	25	PINA NETO, J M	67
MANSKE, D	04	PINA NETO, J M	68
MANZKE, D	10	PINA NETO, J M	69
MAROSTICA, P	01	PINA NETO, J M	70
MARTELLI, L R	67	PINA NETO, J M	82
MARTELLI, L R	70	PINA NETO, J M de	80

AUTOR	NUMERO TL	AUTOR	NUMERO TL
PINTO JUNIOR, W	64	SCHULER, L	10
PINTO, L I B	16	SCHULER, L	12
PINTO, L I B	18	SCHULER, L	20
PINTO, L I B	19	SCHULER, L	21
PIRES, R F	13	SCHULER, L	25
PIRES, R F	22	SCHULER, L	30
PIRES, R F	23	SCHWARTZ, I V D	03
PIRES, R F	27	SCHWARTZ, I V D	20
PIRES, R F	28	SCHWARTZ, I V D	30
PIRES, R F	29	SCHWARZ, I V D	12
PORCIUNCULA, C G C	78	SFOGGIA, L	02
PRADO, E T M L	52	SILVA, C R M	36
PROLLA, P A	10	SILVA, C R M da	37
PUGA, A C S	20	SILVA, C R M da	38
RAMOS, E S	67	SILVA, E O da	60
RAMOS, E S	70	SILVA, L R	69
RAMOS, E S	71	SILVA, T	21
RAMOS, E S	80	SILVEIRAA, L M F	45
RAMOS, E S	81	SIMONI, R E	65
RAMOS, E S	82	SOARES, D	55
RAMOS, H	34	SOARES, R W	66
RAMOS, H I B	74	SOLE, D	51
RAMOS, M A P	40	SOTTO, M N	55
RAMOS, M A P	41	SOUZA, C F M	21
RASKIN, S	01	SOUZA, C F M de	20
REBOUCAS, M R G O	36	SPERB, M L	14
REBOUCAS, M R G O	37	SPERB, M L	15
REBOUCAS, M R G O	38	SPERB, M L	17
REIS, A M D	20	SPERB, M L	19
REIS, A M D	30	SUGAYAMA, M M	54
REIS, F	01	SUGAYAMA, S M M	57
REIS, J C	77	SUGAYAMA, S M M	59
REIS, R L R	77	TARGA, W H C	59
RIBEIRO, E M	55	TATTO, E	04
RIBEIRO, E M	56	TATTO, E,	10
RIBEIRO, E M	57	TEBCHERANI, A J	44
RIBEIRO, M G	33	TEICH, E	65
RIBEIRO, M G	77	TEICH, E	66
RIVITTI, M C	55	TEICH, E	77
ROSARIO, N	01	TOMAZZONI, I	17
ROZOV, T	01	TRACHTENBERG, A	24
RUSCHEL, S P	20	TUCCI JUNIOR, S	71
RUSCHEL, S P	21	VALADARES, E R	79
SA, F V M de	54	VARGAS, C R	09
SADEK, L S R	56	VARGAS, F R	31
SANSEVERINO, M T	04	VARGAS, F R	58
SANSEVERINO, M T	10	VARGAS, F R	72
SANSEVERINO, M T	26	VIANNA, L R	15
SANTANA, E M S	36	VIGUETTI, N L	61
SANTOS, R C S	35	VIGUETTI, N L	62
SANTOS, S A	82	WAJNER, M	09
SATO, A E	50	WAJNER, M	26
SCALCO, F B	11	WONG, V	04
SCHAAN, M D	15	WONG, V	10
SCHELINI, S A	75	XAVIER, E F	14
SCHERER, H E	14	XAVIER, E F	15
SCHULER, L	04	ZORNOFF, L A M	75

---

## AGRADECIMENTOS

CONSELHO NACIONAL DO DESENVOLVIMENTO CIENTÍFICO E TECNOLÓGICO (CNPq)

FUNDAÇÃO DE AMPARO À PESQUISA DO RIO GRANDE DO SUL

PRÓ-REITORIA ADJUNTA DE PESQUISA / UFGRS

THE BRITISH COUNCIL

BANCO REAL S.A.

VARIG

PERKIN ELMER

UNIDADE DE GENÉTICA MÉDICA / HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

---

GENÉTICA MOLECULAR DA FIBROSE CÍSTICA NO BRASIL: ANÁLISE DE 200 casos. S. Rasikin(1)(6), T. Rozov(2), J. Cardieri(2), R. Giugliani(3), P. Marostica(3), F. Abreu(3), E. C. Neto(3), F. Reis(4), N. Rosario(1), R. Pilotto(1), N. Ludwig(5) e J. A. Phillips(6). 1=U.F.PR 2=U.S.P. 3=U.F.RS 4=U.F.MG 5=Hosp. Joana Gusmao, SC 6= Departamento de Genética da Vanderbilt University, TN, EUA.

A Fibrose Cística é a doença genética autossômica recessiva mais frequente em Caucasoídes. Cerca de 250 mutações diferentes já foram identificadas no gene da Fibrose Cística, sendo as mais frequentes F508, G542X, N1303K, R553X e G551D. Com o objetivo de detectar a presença destas mutações e respectivas frequências em nossa população, analisamos o DNA de 200 pacientes brasileiros provenientes de 5 estados (RS, SC, PR, SP e MG). A técnica utilizada foi a amplificação pela Reação em Cadeia pela Polimerase (PCR), partindo-se de uma única gota de sangue pingada em papel de filtro. As frequências encontradas foram: F508=47%, G542X=5%, N1303K=3%, R553X=1% e G551D=0,5%. Apesar de F508 ser a mutação mais frequente, variações inter-estaduais foram identificadas. De um modo geral, os resultados encontrados são muito semelhantes aos dos países do Sul da Europa, e cerca de 43,5% das mutações em pacientes brasileiros ainda estão por ser identificadas, sendo que cada estado deverá possuir o seu painel de mutações, de acordo com características próprias de miscigenação e migrações externas e internas.

SÍNDROME DE DOWN: AVALIAÇÃO CITOGENÉTICA E ACONSELHAMENTO GENÉTICO. G Paskulin, JH Leal, L Sfoggia, E Castro e H Mendez (Disciplina de Genética da Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto Alegre, FFFCMPA, POA, RS).

A Síndrome de Down é a anormalidade cromossômica mais freqüente na espécie humana. A maioria é determinada por trissomia livre do cromossomo 21, apresentando, em geral, um índice de recorrência familiar baixo, porém que aumenta de acordo com o avanço da idade materna. Cerca de 5% dos casos ocorrem por translocação, sendo que em metade destes, por serem secundários à anomalia cromossômica equilibrada em um dos pais, há risco de recorrência elevado. Portanto, o estudo citogenético é importante para o aconselhamento genético familiar adequado.

Foram revisados 418 casos diagnosticados clínica e citogeneticamente como Síndrome de Down pela Disciplina de Genética da FFFCMPA, durante o período compreendido entre agosto de 1975 e abril de 1993.

Dos 418 casos, 232 (55,5%) eram do sexo masculino e 186 (44,5%), do feminino. As crianças, no momento do exame, tinham em média 6 meses e 24 dias (204 dias) de idade, sendo que cerca de 60% apresentavam idade inferior a 3 meses. O estudo realizado mostrou que 87,8% eram por trissomia livre; 6,5%, por trissomia em mosaico e 5,7% secundários a translocações. A idade média das mães destes pacientes (32,2 anos) foi maior que de grupo controle (24,7 anos) ( $p < 0,01$ ), principalmente devido às idades maternas das crianças com trissomia livre ou em mosaico (32,6 anos) ( $p < 0,01$ ). As mães das crianças com translocações, ao contrário, apresentavam idade média mais baixa (26,2 anos), semelhante ao grupo controle ( $p > 0,05$ ). A nossa amostra apresenta uma frequência maior de casos em mosaico (6,5%), quando comparado com a literatura (1%), achado este que pode ser devido aos parâmetros mais rígidos de análise citogenética por nós utilizados. Somente 1/3 dos pais de crianças com translocação foram estudados. Nestes, foram encontrados 50% de mães portadoras de translocações equilibradas, com conseqüente risco elevado de recorrência familiar. As observações quanto às idades maternas foram semelhantes às descritas na literatura.

SÍNDROME DA VARICELA CONGÊNITA: RELATO DE UM CASO. IVD Schwartz, F Costa, CES Martins. (Unidade de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Universidade Federal do Rio Grande do Sul)

A varicela é uma doença de origem viral que, pela sua alta contagiosidade, tem uma baixa incidência na idade reprodutiva. A associação entre a ocorrência desta infecção no início da gestação e a presença de defeitos congênitos no recém-nascido não está ainda / bem estabelecida. A chamada Síndrome da Varicela Congênita (SVC) incluiria, entre outros, defeitos de redução de membros, anomalias neurológicas, oculares e cicatrizes cutâneas. A catarata é um dos achados descritos, podendo ser tanto isolada (forma frustrada da SVC) ou associada a outros defeitos (forma mais comum). A sua ocorrência isolada é relacionada com exposição materna no quarto mês de gestação. Relata-se aqui o caso de uma paciente avaliada aos dois meses de idade por apresentar catarata bilateral. Ela é a segunda filha de um casal jovem, hígido, não-consanguíneo. Não há história de recorrência familiar. A mãe teve varicela no quarto mês de gestação. A criança nasceu de parto vaginal, a termo, com peso e perímetro cefálico no percentil três para a idade (p3). Quando da avaliação, ambos permaneciam no p3. STORCH, Triagem para Erros Inatos do Metabolismo, RX de Membros, Ecografia Cerebral: todos normais. Mãe e filha apresentavam dosagem de anticorpos anti-vírus da varicela (IgG) positiva. Foi feito o diagnóstico de SVC.

A importância deste relato reside na necessidade da consideração das infecções como possível causa de catarata congênita, no fortalecimento da associação entre defeito congênito e varicela materna e no delineamento da SVC.

SISTEMA NACIONAL DE INFORMAÇÃO SOBRE AGENTES TERATOGENICOS/PORTO ALEGRE: AVALIAÇÃO DOS PRIMEIROS TRÊS ANOS DE FUNCIONAMENTO.

L Schüller, MT Sanseverino, F Pecis, FS Costa, E Tatto, P Ashton, K Boianovsky, V Wong, D Manske, HA Clavijo, Roberto Giugliani e A.C Bittelbrunn/ (Unidade de Genética Médica - HCPA).

O Sistema Nacional de Informação sobre Agentes Teratogênicos foi criado em 1990 com o objetivo de fornecer informação atualizada e rápida à população em geral e aos médicos sobre riscos para a prole decorrentes da exposição a agentes químicos, físicos e biológicos durante a gestação. Através do exame dos recém-nascidos das gestantes que procuraram o SIAT neste período, estão se estabelecendo estudos prospectivos de avaliação das conseqüências reprodutivas relacionadas a estas exposições. Até 1992 o SIAT registrou um total de 523 consultas, a maioria (402) feita por mulheres grávidas e as dúvidas se deviam principalmente ao uso de fármacos (67%). Um número expressivo destas mulheres havia feito uso de medicamentos classificados pela FDA nas categorias de maior risco (D ou X: 37%) ou na de risco duvidoso (C: 37%). Automedicação foi relatada por 44% das mulheres. Até agora foram avaliados 283 recém-nascidos. Houve perda gestacional em 11% dos casos seguidos e a taxa de malformações foi de 7,2%. Estes valores, elevados em relação à média da população brasileira, revelam a importância de serviços como este na prevenção primária de defeitos congênitos devidos à causas ambientais.

Apoio: PROPESP/UFRGS; CNPq; FAPERGS

OUTRO EXEMPLO DA ANOMALIA DE DANDY-WALKER NA SÍNDROME DE MECKEL ?  
RELATO DE UM CASO. NIR Magdalena, SA Antoniuk, I Bruck (Departamento de Pediatria, Universidade Federal do Paraná, Curitiba, PR).

O nosso objetivo é relatar um paciente, 1º filho de pais jovens e não consanguíneos e sem história de anomalias semelhantes na família, nascido após uma gestação com polihidrânio, que foi avaliado na 1ª semana de vida, apresentando agenesia de corpo caloso e de vermis, cisto em fossa posterior, hipotonia generalizada, nistagmo, hipertelorismo com fendas palpebrais oblíquas para baixo, fenda labial mediana incompleta, fenda de palato posterior, fontanela anterior ampla, mão D com hexadactilia pós-axial e sindactilia entre 4º, 5º e 6º dedos, mão E com clinodactilia do 5º dedo e com vestígio de um pedículo cutâneo resultante da queda de um dedo extranumerário pós-axial.

Os critérios de (1)agenesia parcial ou completa do vermis, (2)formação cística na fossa posterior que se comunica com o 4º ventrículo, (3)hidrocefalia, (4)alargamento da fossa posterior, e (5) elevação dos sinus torcular e lateral são considerados como diagnósticos da malformação de Dandy-Walker. Esse tipo de malformação pode ser dividido em 2 grupos: quando esses 5 critérios estão presentes a condição é chamada de Síndrome de Dandy-Walker, e quando existem somente os 3 primeiros critérios temos as Síndromes de Agenesia do Vermis Complicadas, que abrangem cerca de 20 diferentes síndromes dependendo das anomalias associadas. Dentre essas a Síndrome de Meckel poderia explicar os achados em nosso paciente. A variabilidade da apresentação clínica da Síndrome de Meckel é grande e os autores divergem sobre os critérios para seu diagnóstico. A precisão diagnóstica é de fundamental importância para o estabelecimento do prognóstico e do aconselhamento genético dessa família.

FIBROSE CÍSTICA: ESTUDO SOBRE O IMPACTO DE UMA DOENÇA GENÉTICA CRÔNICA NO NÚCLEO FAMILIAR. D. Gaidzinski e R. Giugliani (Unidade de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre - RS)

Diversos estudos realizados em países desenvolvidos abordam os problemas vivenciados pelas famílias de pacientes acometidos por Fibrose Cística (FC). No Brasil são raras as publicações neste sentido. Para avaliar o impacto exercido pela FC sobre o paciente e seu núcleo familiar foram estudadas 43 famílias com 48 crianças afetadas por FC, acompanhadas pelo Serviço de Pneumologia Pediátrica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, um centro de referência para o tratamento multidisciplinar da FC no Rio Grande do Sul, durante o período de março a dezembro de 1991. Um grupo de referência constituído por 44 famílias com 50 pacientes portadores de Asma Brônquica (AB) serviu para comparar as variáveis estudadas. O método utilizado foi de entrevistas padronizadas com os pais dos afetados. Foram analisados o impacto provocado pela doença nos períodos pré-diagnóstico, confirmação do diagnóstico e durante o convívio com a doença. O período pré-diagnóstico foi marcado por intensa ansiedade e em alguns casos por revolta e desconfiança dos familiares com relação aos profissionais médicos. No período de confirmação do diagnóstico muitos pais procuraram negar o problema, tendo alguns recorrido a outros centros antes de aceitar a notícia. Além da negação, sentimentos de culpa, luto antecipado, medo de uma futura gestação e crise de relacionamento entre o casal, foram observados neste período. Durante a fase de convívio com a doença, além do estresse emocional e financeiro, queixas de isolamento social, atenção redobrada aos afetados e a incerteza quanto ao futuro, foram as principais características. Algumas variáveis como a adaptação do casal, alteração no orçamento, idade de início dos sintomas e decisão reprodutiva apresentaram correlação estatisticamente significativa quando comparadas com o grupo controle.

(Estudo realizado com auxílio financeiro CAPES/UFRGS).

SÍNDROME DE STANESCU - DESCRIÇÃO DA TERCEIRA FAMÍLIA. DDG Horowitz, JG Barbosa Neto (Centro de Genética Médica, Instituto Fernandes Figueira - Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, RJ).

Descrevemos uma família com o diagnóstico de Osteosclerose de Stanescu. O propósito, assim como sua mãe, tem como principais achados clínicos e radiológicos a baixa estatura, esclerose da cortical dos ossos longos, pneumatização deficiente dos seios da face, alterações na conformação craniana e inteligência normal. Na literatura foram descritas somente duas outras famílias.

Considerando a família descrita e os casos já existentes, os critérios para o diagnóstico da síndrome podem ser melhor delimitados, salientando a presença de ossos wormianos e calcificação da foice, dados não descritos anteriormente.

A herança autossômica dominante nesta displasia esquelética fica reforçada considerando o relato de vários outros familiares afetados (ainda não confirmados por exame clínico), incluindo o avô materno e alguns tios do propósito.

POSSIBLE HIGH FREQUENCY OF TETRAHYDROBIOPTERIN DEFICIENCY IN SOUTH BRAZIL  
 Laura Bannach Jardim\*+, Roberto Giugliani\*+, Janice Coelho-Dutra\*+, Carlos S. Dutra-Filho+ e Nenad Blau<sup>1</sup>.

\* Unidade de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre

+ Universidade Federal do Rio Grande do Sul

<sup>1</sup> University Children's Hospital, Zurich.

We report our experience with the deficiency of 6-pyruvoyl-tetrahydropterin synthase (6-PTS), one of the forms of tetrahydropterin deficiency (BH<sub>4</sub>d). We investigated 5.200 patients with various clinical pictures suggestive of some inborn error of metabolism, in a ten year period, and detected 30 cases of hyperphenylalaninemias (HPA). From them, 5 patients (4 sibships) were affected by deficiency of 6-PTS. All of them were ethnically mixed, including some german ancestry, and were selected by having mental retardation and seizures. The age of diagnosis ranged from 2 to 9 years. All of them showed low urinary biopterin levels and a marked elevation of neopterin. Although we have a few cases of HPA (30), 5 cases of 6-PTS account to 20% of this total. The literature, however, refers the fraction of 0,5%. As the frequency of classical phenylketonuria in our region is the same of that found in caucasians from other Countries (1/12.000), we believe that we do not overestimate the participation of 6-PTS, and that there is a truly high frequency of this disease in South Brazil (in the order of 1/300.000). We suppose this could be related to a genetic drift (or founder effect).

DETECÇÃO DE AMINOACIDOPATIAS POR CROMATOGRÁFIA LÍQUIDA DE ALTA PRESSÃO. C.R.Vargas, M.C.Belardinelli, F.U.Fontella, J.Coelho-Dutra, M.Wajner e R. Giugliani (Unidade de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, RS).

O procedimento tradicional da cromatografia de troca iônica com reação pós-coluna e detecção espectrofotométrica é usado no diagnóstico de erros inatos do metabolismo (EIM) de aminoácidos. A versão automatizada deste sistema, a cromatografia líquida de alta pressão (HPLC), tem sido usada na última década, quando atingiu um alto nível de sofisticação. A técnica de dosagem de aminoácidos por HPLC do Laboratório Regional de EIM do Hospital de Clínicas de Porto Alegre utiliza coluna de fase reversa, derivatização pré-coluna e detector de fluorescência. Neste laboratório, no período de janeiro de 1992 à junho de 1993, foram analisadas amostras de 80 pacientes com suspeita de EIM. Estas compreendiam 72 plasmas, 27 urinas, 3 líquores e 3 amostras de sangue total colhido em papel filtro. A solicitação de dosagem era feita quando havia alguma alteração na triagem para EIM e/ou quando havia forte suspeita clínica. Neste trabalho são apresentados os resultados destas análises, os quais incluem a primeira amostra de cada paciente. Foram encontradas alterações dos aminoácidos em 72,5% do total das amostras, sendo que em 58,75% dos pacientes chegou-se a um diagnóstico conclusivo. Esses casos compreendiam 10 aminoacidopatias. Assim, conclui-se que a técnica de HPLC é útil na detecção destas doenças já que permite a quantificação destes metabólitos com boa eficiência.

(CNPq, FAPERGS, PROPESP/UFRGS)

AVALIAÇÃO PROSPECTIVA DOS RISCOS REPRODUTIVOS RELACIONADOS AO USO DO MISOPROSTOL (CYTOTEC). P. Ashton-Prolla, M.T.Sanseverino, L.Schuler, K. Boianovski, C.E.S. Martins, F.Costa, F.Pecis, D.Manzke, E.Tatto, V.Wong & R.Giugliani.

O uso do misoprostol para tentativas de aborto parece ser um hábito difundido no Brasil e a possível teratogenicidade deste fármaco é objeto de preocupação em nosso meio. Recentemente, observou-se o nascimento de crianças com seqüência de Moebius e/ou defeitos de redução de membros de mães que usaram Cytotec na gravidez (Gonzalez e cols., 1993). Com o objetivo de avaliar esse problema, foram seguidas 42 gestações de mulheres que procuraram o SIAT (Sistema de Informações sobre Agentes Teratogênicos) após tentativa frustrada de aborto com misoprostol no primeiro trimestre. Houve perda gestacional em 8 casos (19%). Dos 34 recém-nascidos vivos, um apresentou defeitos de redução transversa de membros superiores com presença de anel constritivo característico de seqüência de brida amniótica, o que reforça a idéia de uma possível ação disruptiva desta substância. Em outros 4 casos apenas defeitos menores foram detectados, sendo interpretados como variantes populacionais. O nascimento de 33 crianças normais indica que, se esta relação for produto do acaso, o potencial teratogênico da droga situa-se, provavelmente, abaixo de 10% dos fetos expostos. (SIAT Porto Alegre. Apoio: PROPESP/UFRGS; CNPq; FAPERGS).

EFICIÊNCIA DAS DOSAGENS ENZIMÁTICAS EM FIBROBLASTOS NO DIAGNÓSTICO DE ERROS INATOS DO METABOLISMO. FB Scalco, J Coelho-Dutra, MG Burin, E Lewis, PA Gaspar e R Giugliani (Unidade de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre e Depto. de Bioquímica e Genética da UFRGS, Porto Alegre, RS).

A cultura de fibroblastos a partir de biópsia de pele é utilizada por vários serviços para o diagnóstico de erros inatos do metabolismo (EIM). A facilidade no transporte de uma biópsia de pele ou mesmo de fibroblastos já cultivados, permite um maior êxito e menor risco de perda de material para a medida de atividade de diversas enzimas. No laboratório de cultura de células da Unidade de Genética Médica do HCPA, implantado em 1990, foram realizadas até o presente momento 120 culturas de fibroblastos para fins de diagnóstico de EIM, sendo que destas, 43 foram encaminhadas para dosagens enzimáticas. Neste trabalho são apresentados os resultados das dosagens enzimáticas nos fibroblastos destes 43 pacientes, comparados com as atividades das mesmas enzimas em leucócitos ou plasma destes indivíduos. Em 16 pacientes foi diagnosticado um EIM e a dosagem enzimática em fibroblastos mostrou-se eficiente, sempre confirmando a dosagem realizada previamente em leucócitos ou plasma. Com isto, podemos concluir que a utilização de fibroblastos cultivados para o diagnóstico de EIM é viável em nosso meio, pois proporciona resultados fidedignos de atividades enzimáticas e constitui um risco a menos no transporte para análise dos fibroblastos fora de nossa cidade (já que os mesmos são transportados à temperatura ambiente não necessitando de refrigeração) bem como de material a nós enviado, desde que a biópsia de pele tenha sido colhida e enviada com extrema assepsia.

(CNPq, FAPERGS, PROPESP/UFRGS)

ALTERAÇÕES DO POTENCIAL EVOCADO AUDITIVO NAS SÍNDROMES POLAND-MÖBIUS E HANHART. L Schüller, JAC Ehlers, IVD Schwarz, J Becker & D Nora (Depto. de Genética, UFRGS/ Serviço de Neurologia, Hospital de Clínicas de Porto Alegre)

As síndromes de Hanhart e Poland-Möbius são entidades com algumas características similares, incluindo defeitos de redução de membros e paralisia de nervos cranianos, supondo-se que possam compartilhar alguma patogênese comum. Na presente investigação estudamos cinco pacientes portadores do espectro Polan-Möbius e dois com s. de Hanhart, com o objetivo de elucidar as alterações de tronco cerebral presentes nestes. A análise foi realizada através do exame de potencial evocado auditivo de curta latência e do reflexo de piscamento. Em quatro dos pacientes com Möbius observaram-se alterações importantes na condução central através do tronco cerebral, o que indica um comprometimento mais difuso que apenas as paralisias de 6º e 7º pares cranianos clinicamente visíveis. Além disto, comprometimento do n. trigêmeo em dois indivíduos com s. de Poland sem clínica de paralisia facial foi detectado. Estes estudos permitem a formulação de inferências a respeito das possíveis disfunções embriológicas que levam a alterações tanto do tronco cerebral como do desenvolvimento dos membros. (Apoio:PROPESP/UFRGS; CNPq).

## EXPERIÊNCIA PRELIMINAR DO HCPA EM DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL.

RG Kessler, FS Costa, RF Pires, CS Martins, JC Leite & JA Magalhães. (Unidade de Genética Médica e Serviço de Obstetrícia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre).

A punção de líquido amniótico e vilosidades coriônicas, guiadas por ultrassom, constitui a forma mais rotineira para o estudo citogenético, bioquímico e de DNA nas gestações com risco aumentado para anormalidades fetais. No Brasil, esses serviços estão surgindo rapidamente nos últimos anos, alguns já apresentando um grande número de exames realizados.

Em 1989 iniciou-se no HCPA a realização de exames para diagnóstico pré-natal. Gestações de risco para doenças genéticas foram identificadas e durante o processo de aconselhamento genético foram oferecidos estes procedimentos às pacientes. As punções foram realizadas no Serviço de Obstetrícia e a análise do material foi realizada na Unidade de Genética Médica do HCPA.

De junho/89 até junho/93 foram atendidas 102 pacientes; destas, 39 deveu-se a idade materna avançada; 13 por filho anterior com síndrome de Down; 7 por ansiedade; 7 por malformação detectada na ecografia; 5 por abortos de repetição; 7 por filho anterior com anomalia congênita; 1 por suspeita de leucodistrofia; 1 por rubéola materna e 22 sem indicação para o exame, mas foram utilizados na fase de implantação do laboratório.

Do 102 pacientes acima relacionados, 100 foram para análise citogenética, sendo que em 70% o resultado foi obtido. Foi diagnosticado 1 caso de síndrome de Down e ocorreu 1 perda fetal após a punção do líquido amniótico.

Vilosidades coriônicas foram coletadas em 11 casos; 9 para avaliação citogenética, com 1 resultado normal; 1 para avaliação bioquímica e 1 para detecção de rubéola congênita por DNA (UFMG), sendo resultado positivo.

Estes dados evidenciam a importância da existência de um serviço de Diagnóstico Pré-Natal no nosso meio.

ESTUDO CITOGENÉTICO EM LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA. GA Paskulin, CAS Baptista, HE Scherer, EF Xavier, EC Castro, HMM Mendez, ML Sperb, VLB Pereira. (Disciplina de Genética Clínica, Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto Alegre, Porto Alegre, RS).

No mundo ocidental, a Leucemia Mielóide Crônica (LMC) é responsável por cerca de 1/4 de todos os casos de leucemia. Ela se caracteriza clinicamente por apresentar uma evolução crônica, que dura de 3 a 5 anos e que costuma evoluir para uma forma de leucemia aguda ou "crise blástica". Cerca de 90% dos pacientes apresentam, no diagnóstico, o chamado cromossomo Philadelphia (Ph), resultante de translocação recíproca (9;22)(q34.1;q11.2). A fase aguda é, muitas vezes, caracterizada por anormalidades cromossômicas adicionais, anormalidades estas que podem preceder de 2 a 6 meses as manifestações clínicas desta agudização. De um total de 626 análises citogenéticas, realizadas nos últimos 5 anos, em medula óssea de pacientes portadores de neoplasias hematológicas, estudamos 113 casos de LMC. Foram 62 homens e 51 mulheres, 98 (86,7%) apresentaram alterações cariotípicas, sendo que 79 (80,7%) com translocação clássica (9;22), 15 (15,3%) mostraram alterações cromossômicas adicionais além do Ph, que indicavam progressão para crise blástica. Chamamos a atenção para 4 (4%) casos com anormalidades cromossômicas complexas, com formação de cromossomo Ph, envolvendo até 5 cromossomos:

46,XX,t(7;17;15;9;22)(p22;q11.2;q11.2;q34.1;q11.2)  
 46,XX,t(9;22;22)(q34.1;q11.2;q13)  
 46,XY,t(3;17)(q27;q11.2),t(9;22)(q34.1;q11.2)  
 46,XX,t(3;5)(q13;q13),t(9;22)(q34.1;q11.2)

**LLA EM GÊMEOS COM MESMO CLONE TUMORAL OBSERVADO CITOGENETICAMENTE**  
 GA Paskulin, EF Xavier, JH Leal, EC Castro, HMM Mendez, ML Sperb, VLB Pereira, MS Fernandes\*, MD Schaan\*, M Moschen\*, LR Vianna\*. (Disciplina de Genética Clínica, Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto Alegre e \* Serviço de Hematologia, Hospital São Lucas - PUC, Porto Alegre.

A Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA) é caracterizada pela infiltração de 30% ou mais de células imaturas clonais na medula óssea, podendo também estar presente no sangue periférico. Ela é mais comum em crianças, com um pico de incidência ao redor dos 3-5 anos. Cerca de 2/3 ou mais das crianças apresentam anomalias cromossômicas clonais, o que têm permitido realizar-se sub-classificações clínicas e correlações prognósticas. Relatamos o caso de 2 gêmeos do sexo masculino, que apresentaram LLA com evolução favorável, concomitantemente, com 1 ano e 4 meses de idade. Ambos, no diagnóstico, apresentavam leucocitose, com predominância de linfócitos e com 78% e 19% de blastos. O medulograma mostrou 80% de blastos nos 2 irmãos, e a análise pela citoquímica e imunofenotipagem foi concordante para o diagnóstico de LLA tipo FAB L1. O estudo citogenético evidenciou cariótipo 54,XXY,+4,+6,+10,+17,+18,+20,+21, na medula e 46,XY no sangue periférico estimulado pela fitohemaglutinina, em ambos. As crianças foram submetidas à quimioterapia (protocolo BFM 90) encontrando-se na primeira remissão hematológica aos 9 meses do diagnóstico. Na medida que apresentam mais de 50 cromossomos, o seu prognóstico é favorável. Por outro lado, nos poucos casos descritos de Leucemia em gêmeos, é sugerido que o evento mutacional, levando ao surgimento de um clone leucêmico, tenha ocorrido intra-útero em um dos gêmeos e que, após, por mistura placentária de sangue, tenha havido transmissão ao outro gêmeo, de modo que mais tarde, concomitantemente, os dois viessem a manifestar a patologia.

**PERFIL DAS DOENÇAS GENÉTICAS EM UMA UNIDADE DE LACTENTES DE ALTO RISCO DE UM HOSPITAL PEDIÁTRICO DE PORTO ALEGRE.** L.I.B. Pinto e H.M.M. Mendez (Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto Alegre,RS)

Com o objetivo de determinar a frequência de internações devido a patologias genéticas em uma unidade de lactentes de alto risco de um hospital pediátrico, bem como as peculiaridades das internações destes pacientes, foram avaliadas todas as admissões que ocorreram no período de março de 1990 a janeiro de 1991. Foram realizados exames físicos e entrevistas com os familiares, a fim de se obter dados de história gestacional e reprodutiva de todos os pacientes. Durante este período, 849 pacientes internaram, sendo 227 (26,75%) devido a patologias genéticas, 583 (68,66%) ambientais e em 39 (4,59%) não foi possível estabelecer o diagnóstico etiológico. As patologias genéticas foram classificadas em gênicas, cromossômicas, multifatoriais e anomalias do desenvolvimento e foram observadas nas seguintes frequências: 2,95% gênicas, 1,18% cromossômicas, 9,31% multifatoriais e 13,31% anomalias do desenvolvimento. Observou-se maior número de casais consanguíneos entre pais de pacientes do grupo genético\*. Não houve diferenças em relação as histórias gestacionais e reprodutivas dos pacientes genéticos e ambientais. Em relação às internações observou-se que os pacientes com patologias genéticas internaram mais precocemente\*\*, mas não houve diferenças em relação a tempo de internação e número de internações entre os dois grupos. Conclui-se que embora uma quantidade significativa de pacientes internem devido a patologias genéticas, em nosso meio, ainda as patologias de causas ambientais ocupam lugar de destaque. (CNPq)  $p < 0,001^*$ ,  $p < 0,0001^{**}$

RESULTADOS CITOGENÉTICOS EM DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL E SUA RELAÇÃO COM AS INDICAÇÕES. HMM Mendez, GA Paskulin, EC Castro, H Papich, F Magalhães I Tomazzoni, ML Sperb, VB Pereira (Laboratório de Citogenética da Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto Alegre, RS).

As indicações para o diagnóstico citogenético pré-natal são claras: idade materna avançada, filho anterior com aneuploidia, genitor portador de translocação, malformações detectadas na ecografia, filho anterior portador de malformações sem diagnóstico, diagnóstico de sexo fetal. Nem sempre estes critérios são seguidos pelos profissionais que indicam o exame. Neste trabalho correlacionamos os resultados citogenéticos com as indicações. De um total de 294 exames em 61 não havia indicação alguma para o mesmo (ansiedade?) e o resultado foi normal. Em 140 a indicação foi gestante com 35 anos ou mais, sendo em 5 delas encontrado resultado anormal (3,6%): 45,X/46,XY; 45,X/46,X, del(Y); 47,XX,+21; 45,X/46,XX e gêmeos DZ 46,XY e 47,XX,+18. Dos 5 casos com alteração estrutural em um dos genitores verificou-se anomalia em 3 fetos (60%): 46,XY,21p-; 45,XY,trob(13;14) e 46,XY,trcp(5;6) (p15;q13). Malformações detectadas na ecografia ocorreram em 17 gestações e foram encontradas 3 anormalidades (17,6%): 47,XX,+21; 46,XX/47,XX,+21 e 47,XY,+13. Em 76 gestantes as indicações foram variadas e os resultados normais. Algumas corretas: filho anterior com aneuploidia (16), com malformações (15); outras injustificadas: consanguinidade (3), drogas na gestação (3), toxoplasmose (2), rubéola (1), etc.

Concluimos que um nível maior de esclarecimento por parte dos médicos que indicam o exame é necessário.

DEL 10(pter→p13). LIB Pinto, VLB Pereira, EC Castro, GA Paskulin, HMM Mendez (Laboratório de Citogenética da FFFCMPA, RS).

O paciente veio a consulta genética, aos 9 meses, apresentando retardo de crescimento e desenvolvimento, crises convulsivas, malformação cardíaca congênita e história de broncopneumonias de repetição. A mãe, G II P II, não havia feito pré-natal. O mesmo nasceu com 2750 g., a termo. Fez herniorrafia inguinal bilateral com 1 mês de idade. Em internação prévia, a ecografia renal e as dosagens de imunoglobulinas foram normais. A pesquisa de anticorpos anti-HIV foi negativa. Em reinternação, a ecografia cerebral mostrou discreta assimetria de ventrículos laterais, o exame do liquor foi normal e os testes de triagem para erros inatos do metabolismo foram negativos. A história familiar não mostrou consanguinidade, nem casos similares. A criança tem uma irmã normal, de 9 anos. Ao exame, observamos o seguinte: Peso 4820 g (↓2,5%), Estatura 60 cm (↓2,5%), PC 42 cm (2,5-10%), occipital proeminente, ptose palpebral bilateral, apagamento do sulco nasolabial, lábios finos, tórax curto, genitália hipoplásica, clinodactilia de 4º e 5º artelhos bilateralmente. A criança não firmava a cabeça. O cariótipo, realizado em sangue periférico, mostrou deleção do braço curto do cromossomo 10 a partir de p13. Comparando com os outros 15 casos descritos na literatura, de 15 sinais e sintomas, nosso paciente apresentava 5. Com esses achados, a pesquisa no sistema POSSUM sugeriu 13 síndromes compatíveis, entre as quais, deleção intersticial 4q, para quatro sinais, e 45 síndromes, incluindo 11 cromossômicas, para 3 sinais. Não estava indicada a deleção 10p, o que mostra que os sistemas de diagnósticos computadorizados não são absolutos.

GÊMEAS MZ CONCORDANTES PARA A SÍNDROME DE TURNER COM CARIÓTIPO 46,X i(Xq). EC Castro, GA Paskulin, LIB Pinto, VLB Pereira, ML Sperb e HMM Mendez (Laboratório de Citogenética da Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto Alegre, RS).

As gêmeas vieram à consulta com 11a de idade por alopecia areata e xeroderma ictiosiforme. A mãe relatou sangramentos durante a gestação desde o 2º mês e contrações uterinas a partir do 4º mês obrigando a baixas hospitalares repetidas. O parto foi vaginal, pré-termo e elas nasceram com 1500g cada. O desenvolvimento foi normal e o crescimento retardado em ambas. As lesões cutâneas ocorrem a partir dos 5 anos de idade. Na história familiar não havia casos similares nem consanguinidade. Ao exame a gêmea I tinha 121cm(↓%3) enquanto que a gêmea II mostrava 116cm(↓%3). Ambas apresentavam extensas zonas de alopecia areata, pele seca e amarelada, hipertelorismo ocular, esclerótica azulada, dentes serrilhados com maloclusão, tórax encurvado, hipertelorismo mamário, nevos múltiplos, ictiose de membros inferiores e bócio firme à palpação. O diagnóstico de tireoidite de Hashimoto e hipotireoidismo foi confirmado laboratorialmente. A avaliação citogenética no sangue periférico mostrou cariótipo 46,X, idic(Xq), através de bandas G e C em ambas. A determinação da zigosidade (FM Salzano e cols.) mostrou concordância em 17 sistemas marcadores o que indica fortemente que as gêmeas sejam MZ. Chama a atenção neste caso além da concomitância de duplo evento mutacional (a formação de isocromossomo X e a gemelaridade), a presença de dupla patologia autoimune.

O ENSINO DE GENÉTICA MÉDICA: CONHECIMENTO SOBRE O PAPEL DO MÉDICO GENETICISTA ENTRE ESTUDANTES DE MEDICINA. S.P.Ruschel, I.V.D. Schwartz, F.S.Costa, C.F.Moura de Souza, A.M.D.Reis, A.C.S.Puga, R.P.Dias, G.A.Berbigier, L.Schüler. (Depto. de Genética Médica, UFRGS/Unidade de Genética Médica, HCPA)

A genética clínica se constitui em uma especialidade médica recente no Brasil. Sendo assim, o ensino desta disciplina em nível de graduação nas faculdades de medicina é bastante variado. Desta forma, acredita-se que os acadêmicos de medicina em início de formação desconheçam a área de atuação destes especialistas. Com o objetivo de avaliar o grau de conhecimento sobre o papel do médico geneticista foram estudados 122 alunos da disciplina de genética médica da UFRGS através da aplicação de um questionário com perguntas objetivas e descritivas, no início (A) e no final (B) do semestre. Como resultados preliminares tivemos que em A 15% responderam que a genética não existe como especialidade médica, diminuindo para 1,3% em B. Dentre os que acreditam haver médicos geneticistas, 30,5% e 21,5%, respectivamente em A e B, não sabem qual a sua função, enquanto que o restante apresentou respostas variadas dentro de atividades de pesquisa, clínica e outras. Verificou-se assim, a importância do papel do ensino de genética médica na graduação também para o esclarecimento à comunidade médica da relevância e área de atuação do geneticista clínico. Através disto, espera-se que esta informação atinja indiretamente também a população em geral.

( Apoio: Propesp/UFRGS, Fapergs, CNPQ )

COLOBOMA DE NERVO ÓPTICO EM SÍNDROME DE DOWN: RELATO DE CASO.  
CFM Souza; GA Bergier\*;FS Costa; SP Ruschel; T Silva & L Schuler.  
(Departamento de Genética, UFRGS, Porto Alegre-RS). (\*Berbigier)

A síndrome de Down é uma cromossomopatia na qual anomalias oculares não são raras incluindo catarata (60-65%), manchas de Brushfield (85-90%), queratocono (5-8%) e anomalias de fundo de olho. Por outro lado, colobomas de nervo óptico e retina, ainda que encontrados em outras síndromes são um achado praticamente ausente em descrições prévias de síndrome de Down na literatura.

R.F.B., masculino, branco, 3 anos foi avaliado ao nascimento por suspeita de síndrome de Down. A idade paterna era de 39 anos e a materna de 40 anos. O cariótipo foi 47,XY+21. Além dos achados dismórficos característicos da síndrome de Down, observou-se microftalmia à direita. Ao exame oftalmológico detectou-se a presença de coloboma bilateral de nervo óptico e de retina. A ecografia cerebral demonstrou a presença de cisto aracnoideo.

A raridade destas observações em síndrome de Down pode significar tanto um evento casual ou evidenciar uma outra resposta dimorfo genética a este desbalanço cromossômico.

Apoio: PROPESP/UFRGS; FAPERGS:

SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE : RELATO DE CASO. RF Pires, CES Martins, JCL Leite, M Cerski e LB Jardim (Unidade de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, RS).

A Síndrome de Kearns-Sayre (SKS) é uma encefalomiopatia mitocondrial caracterizada por oftalmoplegia externa, degeneração pigmentar da retina e defeito de condução cardíaca. Geralmente inicia-se antes dos 15 anos de idade e apresenta um caráter de herança esporádico com poucos casos relatados como autossômicos dominantes. O fenótipo encontrado é secundário a um distúrbio na cadeia respiratória mitocondrial que acarreta um bloqueio na produção de energia necessária para o funcionamento dos tecidos. Relatamos o caso de um jovem branco de 24 anos de idade que foi encaminhado ao nosso serviço por apresentar baixa estatura pós-natal, emagrecimento, fraqueza muscular, ptose palpebral, disfonia e disfagia para sólidos, sem história familiar de doença genética. Ao exame apresentava altura e peso abaixo do p3, face miopática, oftalmoplegia global, tórax escavado e ausculta cardíaca normal. A investigação realizada constou de fundoscopia mostrando degeneração do epitélio pigmentar da retina, ECG com bloqueio completo de ramo direito, lactato sérico de 2,12 mmol/L (0,3-1,3), biópsia muscular com presença de "Ragged Red Fibers" (RRF) e fibras musculares atrofiadas. Com base nestes achados foi estabelecido o diagnóstico de SKS. A análise anatomo-patológica do músculo esquelético é o passo fundamental na avaliação dos distúrbios mitocondriais e pela 1ª vez em nosso meio documentamos as RRF associadas ao quadro clínico de SKS, uma rara doença que acreditamos deva fazer parte do arsenal diagnóstico dos geneticistas clínicos.

DISCUSSÃO DE CASO: CATARATA CONGÊNITA, BAIXA ESTATURA, PROTEINÚRIA E ARTRITE GENERALIZADA. RF Pires e LB Jardim (Unidade de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, RS).

Apresentamos para discussão clínica o caso de 2 irmãos, brancos, masculinos com 18 e 7 anos respectivamente, filhos de pais hígidos consanguíneos com história de catarata congênita, atraso no desenvolvimento motor, surgimento de nódulos subcutâneos predominantemente em plantas dos pés aos 6 anos de idade, aumento do volume dos joelhos e artrite em articulações das mãos. Ao exame físico apresentam baixa estatura, face grotesca com lábios grossos, dentes pontiformes e separados, camptodactilia, leucocoria e atrofia dos olhos, joelhos com aumento de volume, anquilose e nódulos subcutâneos plantares. A investigação laboratorial mostrou elevada proteinúria, Rx de crânio normal, Rx de mãos, joelhos e pés compatível com poliartrite reumatóide juvenil em atividade, triagem para EIM com padrão normal e ECG com bloqueio de ramo direito incompleto (somente no paciente de 18 anos). Acreditamos tratar-se de uma doença autossômica recessiva possivelmente ainda não descrita trazida à discussão para elucidação diagnóstica.

A INVESTIGAÇÃO DE PATERNIDADE NO RIO GRANDE DO SUL E O SISTEMA HLA. PD Chiwiacowsky e A. Trachtenberg (Departamento de Genética, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS).

O Sistema HLA (Human Leukocyte Antigen System), além de ser vastamente utilizado na determinação da compatibilidade em casos de transplantes, associações com doenças e estudos antropológicos, é também muito importante em testes de investigação de paternidade. A partir de 1980, iniciou-se a utilização deste sistema na investigação de paternidade. Desde então, já foram estudados 126 casos, 64% não-judiciais. Dentro deste total, 4 são provas antecipadas requeridas por homens interessados em registrar seus marcadores genéticos. O total de indivíduos envolvidos é de 385, sendo a maioria, 379, caucasóide (98%). Destes indivíduos, 161 (42%) são de Porto Alegre, 212 (55%) do interior do Rio Grande do Sul e 12 (3%) de outros Estados brasileiros. Dos homens analisados, 21% foram excluídos. Entre os não-excluídos, 57% apresentaram uma probabilidade positiva de paternidade de 95% ou mais, 26% apresentaram de 51% a 94% e 0,8% até 50%. Está em andamento a análise estatística das frequências gênicas e haplotípicas dos alelos HLA dos locos A e B assim como um estudo etimológico dos sobrenomes das famílias envolvidas.

Auxílio Financeiro: CNPq/UFRGS.

TRISSOMIA 4p. RELATO DE CASO. RG Kessler, CES Martins, L Schuler, M Giampauli, & S Maluf. (Unidade de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre).

J.C.S, feminina, branca, avaliada aos 40 dias de vida por profissionais da Unidade de Genética do HCPA, por baixa estatura de início pré-natal (44,5 cm ao nascimento); limitação da extensão em articulações de membros inferiores a algumas dismorfias faciais, que incluíam fenda palpebral oblíqua para baixo; hipertelorismo ocular, sinofre, ponte nasal alargada, retromicrognatia. Chamava também a atenção o pescoço curto. Foi constatada a presença de sopro sistólico (++++/6), sendo que a ecocardiografia demonstrou a presença de CIA. Outras alterações incluíam luxação congênita de quadril, unhas hipoplásicas e clinodactilia do 5º dedo. Tais achados nos sugeriram a possibilidade de cromossomopatia. Foi realizado então uma cultura de linfócitos do sangue periférico da paciente, da qual obteve-se lâminas que foram tratadas com tripsina e coradas com GIEMSA (Bandas G). Observou-se ao microscópio que todas as células da paciente apresentavam uma translocação desbalanceada (4;14)(p1.2;p1.1), resultando numa trissomia parcial do 4p. O cariótipo dos pais também foi analisado, sendo que o pai possui o mesmo normal. Na mãe encontrou-se uma translocação balanceada (4;14)(p1.2;p1.1), explicando com isto a cromossomopatia da filha.

A trissomia 4p é uma cromossomopatia relativamente rara na qual a grande maioria dos casos resulta de um rearranjo familiar. Nestes casos, um dos genitores apresenta uma translocação balanceada, mais comumente (4;22). Os achados faciais básicos incluem uma face progressivamente grosseira com ponte nasal alargada, queixo pontudo e algumas poucas malformações em órgãos internos.

Ressaltamos que o caráter pouco específico dos achados tornou a análise do cariótipo fundamental para a determinação do diagnóstico, demonstrando como a avaliação citogenética e clínica complementam.

DIAGNÓSTICO DE ACIDÚRIAS ORGÂNICAS EM CRIANÇAS GRAVEMENTE ENFERMAS - APRESENTAÇÃO DE 4 CASOS MT Sanseverino, M Wajner e R Giugliani (Unidade de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre - RS)

As acidúrias ou acidemias orgânicas compreendem um subgrupo dos Erros Inatos de Metabolismo (EIM) caracterizado pelo acúmulo de um ácido orgânico que não contenha grupo amino. Podem se apresentar de forma aguda e grave no recém-nascido ou na criança maior ou como quadros crônicos de retardo de desenvolvimento na infância. O sinal clínico predominante é a acidose metabólica e o diagnóstico é obtido através da pesquisa de ácidos orgânicos na urina por cromatografia gasosa, se possível acoplada à espectrometria de massa.

A partir da aplicação de um protocolo especialmente elaborado para a detecção de EIM aplicado em 46 crianças internadas em Unidades de Tratamento Intensivo de Porto Alegre foram diagnosticados 7 casos de EIM, sendo 4 casos de acidúrias orgânicas, assim distribuídos: um caso de acidemia isovalérica, um caso de acidúria 3-hidroxi-3-metilglutárica, um caso de deficiência de 2-metilacetoacetil-CoA tiolase e um caso de acidemia propiônica.

Os autores concluem que o protocolo aplicado é eficiente para a detecção de EIM no grupo de pacientes estudado e que as acidúrias orgânicas, quando investigadas por métodos adequados, parecem ser o grupo mais freqüente de EIM em crianças com quadros agudos e graves.

Apoio: CNPq, FAPERGS, HCPA.

SÍNDROME G.A.P.O. - PRIMEIRO CASO DIAGNOSTICADO NO SUL DO BRASIL. CES Martins e RF Pires (Unidade de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, RS)

N.S., 22 anos, feminina, parda, consultou na Unidade de Genética do HCPA por baixa estatura e ausência de dentes e pelos corporais. A paciente é oriunda de uma comunidade isolada do interior do RS e relata que seus pais eram aparentados (primos em segundo grau). Refere que apresentou cabelos até cerca de dois anos quando estes começaram a cair e se tornaram completamente ausentes por volta dos três anos. Jamais apresentou eclosão de dentes. A paciente relatou que teve um irmão com ausência de dentes e perda de cabelos a partir dos dois anos, que faleceu antes dos três anos por infecção respiratória. Os pais não apresentavam nenhuma das características citadas e a paciente tem uma irmã e um irmão hígidos. A paciente apresenta 135 cm de altura, pouco desenvolvimento mamário, ausência total de cabelos e pelos, incluindo axilares e pubianos e face com aspecto infiltrado. A arcada dentária não mostra eclosão de nenhum dente. A paciente tem acuidade visual normal. Apresenta braquidactilia e unhas displásicas em dedos e artelhos. Os achados presentes são compatíveis com a síndrome G.A.P.O., entidade rara, com quatro casos anteriormente descritos em outras regiões do Brasil. Tem sido caracterizada como uma síndrome progeróide. No presente caso está aparentemente ausente atrofia ótica, considerada um dos achados fundamentais, mas cuja ocorrência é menos constante (cerca de 50% dos casos) que a dos demais.

POLIDACTILIA NA SÍNDROME EEC, UMA ASSOCIAÇÃO CASUAL OU UMA NOVA CARACTERÍSTICA? CARLOS EDUARDO SPECK MARTINS, RICARDO FLORES PIRES E JÚLIO CESAR LOGUERCIO LEITE.

Duas irmãs, M.C. e T.C., examinadas em nosso serviço apresentavam displasia ectodérmica, ectrodactilia e a mais velha fenda palatina. Ambas apresentavam polidactilia pré-axial caracterizada por polegar bífido unilateral e a menor polidactilia em um dos pés. Agenesia renal à esquerda foi diagnosticada na última. Hipodontia e agenesia de ducto lacrimal estava presente nas duas, não tendo sido realizada a avaliação auditiva neste momento. A associação de polidactilia e displasia ectodérmica foi primeiramente relatada por Baisch (1931) e por Robinson et al (1962). Pinski (1975,1977) e Freire-Maia (1977) discutem que ambas poderiam ser entidades separadas. O segundo relato atribui um padrão autossômico dominante, já que havia cinco indivíduos afetados em três gerações. Um padrão autossômico recessivo poderia ser considerado no primeiro relato mas a inexistência de consanguinidade entre os pais da única paciente afetada não permite descartar a possibilidade de mutação nova. Nossas pacientes parecem não se enquadrar em ambas as entidades citadas acima por apresentarem achados característicos de Síndrome EEC. Discutir-se-á a coexistência de polidactilia e displasia ectodérmica.

CASO SEM DIAGNÓSTICO: ASSIMETRIA FACIAL SURDEZ E SÍNDROME NEFRÓTICA. RF Pires, RS Palma Dias e CES Martins ( Unidade de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, RS)

Apresentamos o caso de uma criança do sexo feminino, branca, primeira filha de pais jovens, hígidos e não consanguíneos encaminhada ao nosso serviço com 11 meses de idade por apresentar aspecto sindrômico. A história gestacional do propósito foi sem intercorrências e o parto normal, com o peso e a estatura abaixo do percentil 10. Havia uma história de RDNPM, dificuldade de deglutição e anasarca. Ao exame físico, apresentava fácies assimétrica, íris com padrão estrelado, nariz baixo implantado e com base alargada, prega palmar única bilateral, pés planos e falta de reação a estímulos auditivos. Trazia exames laboratoriais demonstrando hipocalcemia, hiponatremia e proteinúria nefrótica. A audiometria confirmou surdez bilateral de origem central. EMG e potenciais evocados foram normais. Os procedimentos diagnósticos solicitados incluíram avaliação cardiológica, ecografia abdominal total, cariótipo e triagem ampliada para EIM, todos com resultados normais. Excluiu-se desta forma cromossomopatias e EIMs detectáveis em nosso laboratório. Sendo assim, julgamos oportuno trazer esse caso à discussão e tentativa de elucidação diagnóstica.

SEQUÊNCIA DE POLAND/MÖBIUS: DESCRIÇÃO DE UMA FAMÍLIA COM ANÁLISE DO POTENCIAL EVOCADO DE TRONCO CEREBRAL. I.V.D. Schwartz, L. Schüller, J.A.C. Ehters, J. Becker, D. Nora & A.M.D. Reis ( Depto. de Genética, UFRGS/Serviço de Neurologia, HCPA )

Inicialmente descritas como entidades separadas, as seqüências de Poland e de Möbius atualmente são compreendidas como eventos resultantes de um mesmo espectro disruptivo. C.E.B., 11 anos, feminina, veio para aconselhamento genético por apresentar agenesia de peitoral maior à direita com braquissindactilia de 2º, 3º e 4º dedos da mão direita além de paralisia de 6º e 7º pares cranianos. Os pais eram normais mas duas tias paternas apresentavam hipoplasia de m. peitoral maior e diminuição de membro superior direito mas sem paralisia de nervo facial. Foi feito o diagnóstico de s. Poland-Möbius de herança autossômica dominante, com penetrância incompleta e expressividade variável. A análise eletrofisiológica através do exame do potencial evocado de tronco cerebral de uma das tias com agenesia de m. peitoral, revelou comprometimento do núcleo do n. trigêmeo. Este achado demonstra que, nesta família, a lesão de tronco cerebral está presente associada ao defeito do membro e tórax mesmo que em caráter sub-clínico, o que poderia acontecer em outros portadores de s. Poland aparentemente isolada. Por outro lado, abre-se a possibilidade de detecção de outros portadores assintomáticos do gene na família, investigação esta que se encontra em desenvolvimento no presente momento.

( Apoio: Propesp/UFRGS, Fapergs, CNPQ )

USO DE MISOPROSTOL NO PRIMEIRO TRIMESTRE DA GESTAÇÃO EM UMA AMOSTRA DE PACIENTES ATENDIDOS EM UM SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA  
FR Vargas; JC Llerena Jr.; Barbosa Neto JG; R Boy; D Horovitz; JCC de Almeida

O medicamento Misoprostol tem sido largamente utilizado para induzir interrupção de gestação. Recentemente tem havido relatos de uma possível teratogenicidade do Misoprostol, correlacionando seu uso oral e/ou vaginal durante o primeiro trimestre a defeito de redução de membros e/ou Síndrome de Moebius (Gonzalez e cols, 1993), assim como a lesões do escalpo e calota craniana de causa aparentemente disruptiva (Fonseca e cols, 1991). Em função disto está sendo realizado um levantamento sobre história de uso de Misoprostol no primeiro trimestre da gestação de pacientes atendidos no Ambulatório de Genética Médica do Instituto Fernandes Figueira - FIOCRUZ. O estudo tem prazo de duração de 45 dias e são investigadas todas as famílias portadoras de quaisquer doenças genéticas. A partir destes dados pretende-se correlacionar se o uso do Misoprostol encontra-se preferencialmente associado com eventos disruptivos, como Síndrome de Moebius e defeitos de redução de membros.

Fonseca e cols. Misoprostol and congenital malformations. Lancet 338:56, 1991.

Gonzalez e cols. Limb deficiencies with or without Moebius syndrome and use of misoprostol in seven brazilian children. Am J Med Genet 1993 (in press).

"Distrofia Miotônica Congênita - Estudo de uma família"

A apresentação deste trabalho foi cancelada por solicitação dos autores.

" Caracterização recente da Síndrome de Disostose Acro-Fronto-Facio-Nasal (AFFND). "

A Síndrome caracterizada por Retardo Mental, hipertelorismo e anomalias oculares, ponta nasal alargada e chanfrada, lábio leporino, palato arqueado e camptobraquissindactilia dos quiro e pododactilos, foi inicialmente descrita por Richieri-Costa e col.(1985), em uma família brasileira. Outra família foi descrita pelos mesmos autores em 1992.

Relataremos uma terceira família brasileira que apresenta 2 irmãos afetados, descrevendo os achados clínicos que caracterizam esta rara síndrome, enfatizando algumas anomalias esqueléticas e viscerais até então não referidas.

Alterações faciais dos pacientes em questão lembram aquelas presentes no espectro da Displasia fronto-nasal; entretanto, a totalidade do quadro clínico sugere a verdadeira "Sd. MCA/MR". Não houve predomínio de sexo nos pacientes descritos, 4 dos quais, incluindo os nossos, foram fruto de casamentos consanguíneos, sugerindo portanto, herança Autossômica Recessiva.

AUTORES: M.G.Ribeiro, E.Teich, J.C.Reis, G.Carakushansky, S.Rosenbaum. IPPMG - UFRJ.

REVISÃO ANATOMO-PATOLÓGICA EM 134 NECROPSIAS DE CRIANÇAS MALFORMADAS. (1) DEFEITOS DO TUBO NEURAL (DTN); (2) HIDROCEFALIAS NÃO ASSOCIADAS AOS DTN; (3) HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA E (4) ANEIS VASCULARES NÃO ASSOCIADOS A CARDIOPATIA CONGÊNITA. J. C. Llerena Jr.<sup>1</sup>, R. Boyl<sup>1</sup>, D. Horovitz<sup>1</sup>, H. Ramos<sup>2</sup>, J. C. C. de Almeida<sup>1</sup>. (1) Centro de Genética Médica e (2) Depto. Anatomia-Patológica, Instituto Fernandes Figueira, FIOCRUZ, Rio de Janeiro - Brasil.

Entre 501 necropsias consecutivas 134 (26,7%) foram selecionadas por representam casos de crianças malformadas. Numa primeira etapa estudamos os defeitos do tubo neural (nº 10 - 7,5%), hidrocefalias não associadas aos DTN (nº 8 - 6%), hérnia diafragmática (nº 5 - 3,8%) e doenças vasculares não associadas a cardiopatias congênitas (nº 2 - 1,5%) com o intuito de detectar possíveis casos de aberrações cromossômicas e/ou associações atípicas de malformações congênitas. Entre os DTN a quase totalidade compreendeu casos de anencefalia; 5 casos clássicos, isolados, 3 casos por ruptura de banda amniótica, 1 caso de provável etiologia ambiental (hidrópico) e 1 caso com malformações múltiplas não sendo possível discriminar entre S.Meckel, S.Smith Lemli Opitz letal ou anomalia cromossômica. Entre as patologias envolvendo o SNC do tipo hidrocefalia na ausência de DTN consideramos 3 casos de causa ambiental, 1 caso isolado, 2 casos sugestivos de herança ligada ao X (um deles com abdução do polegar e o outro com a forma típica de estenose do aqueduto de Sylvius) e 1 caso com múltiplas malformações (fenda labial E com palato fendido, microftalmia, esôfago curto, intestino com rotação anômala, CIA amplo, anomalia de traquéia) de etiologia não esclarecida e um caso sem informações. No grupo das hérnias diafragmáticas 2 casos com prendiam o tipo Bochdalek, 2 casos com ausência completa do diafragma E e o remanescente não foi possível estabelecer o tipo. 3 casos foram isolados, 1 caso associado a hidrocefalia, meningomielocèle e agenesia renal E e 1 caso compatível com trissomia do 13. Dos 5 casos 4 eram neomortos. Do grupo envolvendo anéis vasculares 1 caso da sequência de Di George e 1 caso da associação Charge foram reconhecidos. Em nenhum dos casos estudados o estudo citogenético foi realizado ressaltando mais uma vez a necessidade do estudo cromossômico em crianças portadoras de malformações congênitas múltiplas.

DISTÚRBIOS COMPORTAMENTAIS E SÍNDROME DE AARSKOG. NH Carvalho Castro, RC Stocco dos Santos, O Pereira Ferraz, Z Mustachi, R Mustachi, F Assumpção e W Beçak (Laboratório de Genética - Instituto Butantan - SP).

A Síndrome de Aarskog (Displasia Fácio-Genital - McKusick # 305400) é uma patologia de herança ligada ao sexo (mapeada em Xq 13), caracterizada por alterações faciais (hipertelorismo, alterações dentárias), genitais (escroto em cachecol e criptorquidia) e esqueléticas (braquidactilia), associadas a eventual retardo neuropsicomotor. Fryns (1992), em trabalho prospectivo, verificou a ocorrência frequente de distúrbios comportamentais em portadores da Síndrome de Aarskog em idade infantil. Estes distúrbios incluem hiperatividade e deficiências cognitivas. Temos estudado pacientes portadores de distúrbios comportamentais (incluindo quadros semelhantes a autismo, suspeitos de serem afetados por FRAX) e estamos estabelecendo avaliações específicas correlacionando tais distúrbios comportamentais com a Síndrome de Aarskog. Nossos estudos incluem anamnese completa, exame clínico e avaliações citogenéticas, radiográficas e psicológicas. Nossos resultados têm possibilitado a distinção diagnóstica entre a Síndrome de Aarskog e outras patologias com retardo mental ligado ao X, relacionadas com distúrbios comportamentais, incluindo diferenciação prognóstica (CNPq - FAPESP - Fundação Butantan).

SÍNDROME EEC: RELATO DE UM CASO. CRM da Silva\*; MRGO Rebouças\*\* e EMS Santana\* (Departamento de Biologia, CEG/UFES\*; Hospital Infantil N.Sª da Glória, Vitória, E.S.\*\*).

E.S.F., sexo masculino, 3a 6m, filho de pais normais, não-consanguíneos, nasceu de parto normal após uma gestação de cerca de 8 meses, complicada por sangramento no 6º mês e nos outros meses seguintes. Ao nascer demorou a chorar e ficou na incubadora durante 16 dias, não tendo conseguido sugar o seio materno. O desenvolvimento psico-motor do propósito foi atrasado, com demora para sentar, andar e falar. Ao exame físico mostrou: Peso: 13kg, Estatura: 89cm (abaixo do 3º percentil), PC: 50cm, ectrodactilia de mãos e pés, bilateralmente, fenda palatina completa, fissura labial operada, cabelos ralos e secos, pouco lacrimejamento, pele áspera, fofobia e oligodontia. A história familiar mostrou a existência de uma tia paterna do propósito com fissura labial unilateral, uma tia-avó paterna, já falecida, que apresentava quadro clínico semelhante ao do propósito, além de um primo, também falecido, com múltiplas malformações, entre elas fissura lábio-palatal (sic). A Síndrome EEC é determinada por um gene autossômico dominante com penetrância incompleta e expressividade variável e a presente família parece representar um exemplo típico deste mecanismo de herança.

SÍNDROME DE NOONAN: HETEROGENEIDADE GENÉTICA ? MRGO Rebouças\*, CRM da Silva\*\*, PSE Nogueira\* e RC Alvarenga\*(H.I.N.Sª da Glória, Vitória, ES\*; Departamento de Biologia, CEG, UFES\*\*).

A Síndrome de Noonan é uma doença genética determinada por um gene autossômico dominante (MIM-McKusick, 1990). A presente comunicação tem por objetivo mostrar uma família com dois irmãos afetados, filhos de pais normais, não-consanguíneos. G.M., sexo masculino, 26 anos de idade, apresenta o seguinte quadro clínico: baixa estatura (1,59m), retardo mental moderado, hipertelorismo ocular (distância intercantal interna=3,2cm), pescoço curto, torax em escudo, prega simiesca, penis pequeno, criptorquidia e caracteres sexuais secundários pouco desenvolvidos. Apresenta, ainda, várias manchas e placas hiperpigmentadas e de tamanho variável, algumas apresentando lobulação sobre a superfície, de consistência elástica e com predominância na região dorsal do tronco e crises convulsivas controladas por Tegretol. L.M., sexo masculino, 18 anos de idade, apresenta o seguinte quadro clínico: baixa estatura (1,43m), retardo mental leve, hipertelorismo ocular (distância intercantal interna=3,2cm), pescoço curto, torax em escudo, estenose pulmonar valvar e CIA (operada), cúbito valgo, criptorquidia bilateral e ausência de caracteres sexuais secundários. Foi realizado ecocardiograma nos afetados e nos seus pais mostrando anomalia cardíaca apenas em L.M., acima descrito. Em MIM (McKusick, 1990) há relato de duas famílias com irmãos afetados, filhos de pais normais, um deles consanguíneo, e há sugestão de um possível mecanismo autossômico recessivo de herança, o que pode ter ocorrido na família aqui descrita. Não podemos afastar, entretanto, a possibilidade de tratar-se de um mosaicismismo gonadal.

SÍNDROME DE MARSHALL: RELATO DE UMA FAMÍLIA COM AFETADOS EM DUAS GERAÇÕES. MRGO Rebouças\* e CRM da Silva\*\*.(Hospital Infantil N.Sª da Glória, Vitória, ES\*; Departamento de Biologia, CEG/UFES\*\*).

A Síndrome de Marshall é uma doença genética rara, determinada por um gene autossômico dominante, com expressividade variável, em que os afetados apresentam um quadro clínico caracterizado basicamente por: nariz em sela, hipertelorismo ocular, miopia, catarata e perda da audição. D.G.A., DN:22/10/90, nasceu de parto cesáreo, a termo, após uma gestação sem intercorrências, com 2960g, 45cm, PC=34cm. Segundo informações maternas a criança apresentou um discreto atraso do desenvolvimento psico-motor, tendo andado aos 16 meses e na época do exame físico, aos 23 meses, falava apenas algumas palavras. O quadro clínico apresentado pela propósita foi: Peso:10.500g, Estatura:78,5cm (abaixo do 3º percentil), PC=47,8cm, hipertelorismo ocular (distância intercantal interna:2,3cm), ponte nasal deprimida, e picante, pseudo-exoftalmia, nariz em sela com narinas antevértidas, filtro longo e proeminente, orelhas de implantação baixa e palato ogival. O estudo radiológico da face mostrou ausência dos ossos próprios do nariz e o exame oftalmológico evidenciou uma alta miopia (13-D). O pai da propósita, também afetado, apresentou ao exame físico: Estatura=1,58m, PC=56,5cm, hipertelorismo ocular (distância intercantal interna:3,0 cm), ponte nasal deprimida, nariz em sela com narinas antevértidas, pescoço curto e largo, hiperelasticidade articular e cegueira devida a um glaucoma congênito. O estudo radiológico mostrou ausência de ossos próprios do nariz. Na presente família os afetados apresentam baixa estatura, o que não está descrito na Síndrome de Marshall mas ocorre nas artrooftalmopatias tipo Stickler e Weissenbacher-Zweymuller, onde não existe ausência de ossos próprios do nariz. Alguns autores sugerem que estas três entidades representam expressividade variável de um mesmo gene.

SINDROME DE JEUNE FORMA LEVE: RELATO DE UM CASO. VFA Meloni, D Brunoni. (Disciplina de Genética, Escola Paulista de Medicina, São Paulo, SP).

A Displasia Torácica Asfixiante, descrita originalmente por Jeune et al., em 1955, é uma doença de herança autossômica recessiva caracterizada por um tórax pequeno e estreito, encurtamento variável das extremidades e anomalias pélvicas. Embora a maioria dos portadores faleçam na infância por insuficiência respiratória, os pacientes que sobrevivem podem desenvolver doença renal progressiva assim como lesões hepáticas. Descrevemos um menino de 3 anos, com história anterior de broncoespasmo de repetição, estatura e peso no percentil 2,5, tórax estreito, membros curtos e braquidactilia. As alterações radiológicas compreendem tórax estreito com costelas retificadas; íliaco curto e protusões espiculares do acetábulo; nas mãos observamos braquidactilia com hipoplasia das falanges distais e alterações ósseas características. Aguardamos o resultado do estudo ultrassonográfico renal. As alterações clínicas e radiológicas encontradas sugerem tratar-se de Síndrome de Jeune em sua forma leve, cujo principal diagnóstico diferencial se faz com a Síndrome de Ellis-van Creveld.

RELATO DE DOIS GEMEOS MONOZIGOTOS COM DIAGNOSTICO SUGESTIVO DE MIOTONIA CONGENITA. M A P Ramos; A B A Perez; D Brunoni. (Disciplina de Genética - Escola Paulista de Medicina - São Paulo, SP).

Miotonia Congênita (MC) é uma afecção muscular de início precoce podendo se manifestar sob a forma de três entidades clínicas distintas. MC de Becker de herança Autossômica Recessiva, MC de Thomsen com herança Autossômica Dominante e MC Generalizada que muitos autores acreditam ser apenas um quadro indefinido (Birth Defects Encyclopedia, 1990). Dentre os diagnósticos diferenciais destacamos a Síndrome de Schwartz-Jampel cuja definição depende da avaliação eletromiográfica e da evolução clínico-radiológica.

Caso 1. L.N.S.J., 9 meses, sexo feminino, 1ª gemelar (adotada), Peso de Nascimento (PN) de 2300g apresentando quadro clínico compatível com miotonia de musculatura facial.

Caso 2. L.N.S.J., 9 meses, sexo feminino, 2ª gemelar, PN de 1700g apresentando também quadro de miotonia facial.

A diferenciação diagnóstica será possível após a realização de exame Eletromiográfico.

A gemelaridade nos quadros miotônicos é pouco descrita. A importância da elucidação diagnóstica relaciona-se à variedade de expressão clínica e do padrão de herança que varia nestas síndromes.

**SINDROME BRANQUIO-OCULO-FACIAL (BOF): RELATO DE DOIS CASOS.** ABA Perez, D Brunoni, MAP Ramos e CM Erwenne (Disciplina de Genética e Oftalmologia da Escola Paulista de Medicina, São Paulo, SP).

A Síndrome Branquio-Oculo-Facial caracteriza-se pela presença de seios branquiais, pseudofendas labiais, hemangioma cervical, obstrução dos ductos lacrimais e anomalias oculares, de herança autossômica dominante, descrita em 1982, por Lee et al. e posteriormente por Hall et al., em 1983, e por Fujimoto et al., em 1987. Relatamos 2 casos com fenótipo semelhante e anomalias oculares severas: caso 1, menino de 2 anos e 3 meses, pseudofendas de lábio superior, orelhas posteriormente anguladas com implantação baixa, raiz nasal deprimida com ponta achatada, microftalmia à esquerda com coloboma de íris e coróide, avaliação audiológica normal, US renal normal. Caso 2, mãe do caso 1, 27 anos, lábio leporino e fenda palatina bilateral corrigidos ao nascimento, obstrução de ducto lacrimal, microftalmia e catarata à esquerda e coloboma de íris, coróide e retina à direita. Nossos pacientes assemelham-se aos casos da literatura, embora não apresentem o hemangioma cervical. Este quadro é caracterizado como uma síndrome malformativa, de herança autossômica dominante e expressividade variável, que pode apresentar-se de uma forma mais severa e letal com anomalias de SNC, como holoprosencefalia e meningoencefalocèle, cardíacas e displasia nasomaxilar (Hing et al., 1992) e cujo principal diagnóstico diferencial é a Síndrome Branquio-Oto-Renal (BOR) com surdez e anomalia renal. Legius et al., em 1990, descreveram dois indivíduos em uma família com características de ambas as síndromes sugerindo que isto seja o resultado do efeito variável de mutações em um único gene autossômico dominante envolvendo regulação da migração das células da crista neural.

**DEFEITOS DE OSSIFICAÇÃO E DESVIOS FENOTÍPICOS: UMA SINDROME NOVA?:** ABA Perez, D Brunoni (Disciplina de Genética da Escola Paulista de Medicina, São Paulo, SP).

Menina de 2 anos e 7 meses, pais não consanguíneos, TGIG, discreto RDNPM. Ex. Fis.: P=11.600g (2,5-10%); E=91cm e PC=47,5cm (25%); SS/SI=1,11 (6 anos); hipertelorismo ocular, raiz nasal alargada, orelhas de implantação baixa, hélice hipoplásica e lóbulo grande, cabelos finos e crespos com áreas de rarefação, tórax estreito, depressão esternal, coxas varas, pés planos e valgos, deformidade de calcâneos, falanges distais encurtadas e unhas hiperconvexas. Os RX mostram: atraso no aparecimento ou agenesia dos centros de ossificação do carpo e do tarso, atraso na ossificação pubiana, ilíacos estreitados, encurtamento do fêmur bilateralmente, espessamento da cortical dos ossos tubulares, falanges distais curtas e hipoplásicas, presença de pseudoepífises nas mãos, polegares e halux possivelmente trifalângicos e osteopenia. Um grupo de doenças caracterizado pela osteólise preferencial do carpo e do tarso são: Osteólise Carpotarsal com Glomerulonefrite Crônica (AD); Osteólise Carpotarsal sem Glomerulonefrite (AR) e Osteólise Idiopática que subdivide-se em Osteólise Multicêntrica Idiopática (AD) e nas Acrosteólises. Nestes quadros não estão descritas as demais alterações fenotípicas da nossa paciente e quase todos os indivíduos relatados apresentam mais de cinco anos de idade e comprometimento clínico e radiológico mais severo. Benett et al., em 1980, relataram um caso de Osteólise Multicêntrica Idiopática com 21 meses de idade e que não apresentava centros de ossificação no carpo e no tarso. Está descrito também a presença de sinais inflamatórios nas articulações, que a paciente não apresenta (Enciclopédia Birth Defects, 1990; Torg et al., 1969; Gluck & Miller, 1972; Kohler et al., 1973 e Counahan et al., 1976).

DOENÇA DE MENKES ATÍPICO. MY Horie, ASB Oliveira e D Brunoni (Disciplinas de Genética Clínica e Neurologia Clínica, Escola Paulista de Medicina, São Paulo, SP).

A Doença de Menkes é rara, de herança recessiva ligada ao X, cujo exame laboratorial comprovativo inclui baixos níveis séricos de cobre e ceruloplasmina.

Descrevemos um caso com critérios compatíveis com a Doença de Menkes, em um paciente do sexo masculino, de 3 anos de idade, nascido de parto cesárea, em boas condições, Apgar 8/9, perímetro cefálico de 34 cm. Desenvolvimento neuropsicomotor normal até os 5 meses de vida, evoluindo depois com hipotonia, perda das aquisições motoras já adquiridas e episódios de crises convulsivas. Não adquiriu o controle esfíncteriano e ainda não fala. Ao exame notamos cabelo ralo, acinzentado e enrolado (pili torti), microcefalia (PC= 46 cm), pele hipopigmentada. Tetraparesia, reflexos profundos exaltados nos membros inferiores, Sinal de Babinski bilateral. EIM negativos, TSH e T4 livre normais, EEG alterado, TC crânio com atrofia cortico subcortical, ceruloplasmina e cobre séricos diminuídos.

Diferentemente da literatura, a evolução do paciente é atípica. Geralmente o óbito ocorre até os 2 anos de idade. O conceito de variação alélica com diferentes manifestações ou heterogeneidade de genética é suportado com casos dessa doença com curso leve (McKusick, 1992). Tonnesen e cols. (J. Med. Genet. 28; 615 - 618, 1991) revisaram os casos de Doença de Menkes atípicos descritos por Haas e cols. em 1981, com 2 casos com sobrevivência de 14 e 17 anos de idade.

SOBREPOSIÇÃO DE CARACTERÍSTICAS ENTRE MAJEWSKI E HIDROLETAL. UMA NOVA ENTIDADE? MCSF Cernach, MF Galera, D Brunoni, FRS Patrício e AJ Tebcherani. Disciplinas de Embriologia, Genética e Anatomia Patológica, Escola Paulista de Medicina, São Paulo, SP.

Masjowski caracteriza-se por apresentar costelas curtas, polissindactilia, lábio leporino e/ou fenda palatina, encurtamento dos ossos longos e tibia ovóide (Adv. Hum. Genet., 19:1-103, 1990). Hidroletal apresenta como achados mais frequentes a hidrocefalia, polidactilia do tipo pré-axial nos pés e pós-axial nas mãos, fenda palatina e/ou lábio leporino e micrognatia (Am. J. Med. Genet., 26:899-907, 1987). Relatamos um feto natimorto com 21s4/7, produto da II gestação de um casal jovem e consanguíneo, com um aborto espontâneo na primeira gestação. US intra-útero: oligoâmnio, hipomelia e ventriculomegalia bilateral. Na autópsia (P=470g e E=24cm) apresentava macrocrania com disjunção de suturas, micrognatia, língua hipoplásica, lábio leporino mediano, hipertelorismo ocular e micrognatia extrema. Tinha 7 dedos em ambas as mãos, 6 dedos nos pés e o halux duplicado bilateralmente. Os pés eram varos, tinha desvio ulnar das mãos, encurtamento dos membros e tórax curto e estreito. Ambos os hemisférios cerebrais apresentavam-se muito dilatados, com atrofia cortical, e foi encontrado um cisto em fossa posterior (Dandy-Walker). A remoção do encéfalo evidenciou a fossa posterior com forma de "fechadura". A análise microscópica de ossos longos e costelas não mostrou alterações. Ao R-X: encurtamento dos ossos longos com leve encurvamento dos ossos do antebraço e costelas curtas. Sharma et al., em 1991, descreveram dois casos semelhantes e sugeriram tratar-se de uma nova síndrome de osteocondrodysplasia letal apresentando uma sobreposição de características entre Hidroletal e Majewski (Am. J. Med. Genet., 43:949-953, 1991).

SINDROME DO MIADO DO GATO COM DEFEITO DE FECHAMENTO DE TUBO NEURAL. MCSF Cernach, D Brunoni, LMF Silveira, LEH Feio, VP Guedes. Disciplinas de Embriologia, Genética e Pediatria Neonatal da Escola Paulista de Medicina, São Paulo, SP.

A Síndrome do Miado do Gato é causada por uma deleção parcial no braço curto do cromossomo 5. Relatamos um recém nascido de termo, sexo feminino (P = 2110g, E = 43 cm, PC = 32 cm) produto da segunda gestação de um casal jovem e não consanguíneo, cuja primeira gestação tinha sido um aborto espontâneo, que apresentava: fendas palpebrais com inclinação mongolóide, raiz nasal deprimida, orelhas posteriormente rodadas, palato alto e estreito, prega palmar única e clinodactilia dos quintos dedos bilateralmente, meningocele lombar e choro fraco. Avaliação neurológica: arreflexia de membros inferiores, hiporreatividade. Tomografia computadorizada de crânio: disgenesia de corpo caloso e anomalia de Arnold-Chiari. Cariótipo: 46,XX,5p-. Logo após o nascimento foi realizada a cirurgia para correção da meningocele. Vários autores analisaram a heterogeneidade clínica na Síndrome de cri-du-chat (J.Pediat.,102:528-533, 1983), porém não há relato de defeitos de fechamento de tubo neural acompanhando o quadro. Daí conclui-se que pode tratar-se de uma manifestação ainda não descrita ou de uma associação de dois eventos em uma mesma criança.

POSSÍVEL FORMA GRAVE DA DISOSTOSE CRÂNIOFRONTONASAL EM UM MENINO DE 11 ANOS DE IDADE. R.S.Canonaco, D. Brunoni. (Unidade de Citogenética do Serviço de Laboratório Clínico do Hospital do Servidor Público Estadual-F.M.O., São Paulo, S.P.)

3º filho de um casal não consanguíneo apresentando: braquicefalia, hipertelorismo ( $DiP > 97\%$ ) com inclinação antimongolóide das fendas palpebrais, epicanto/bilateral, opacificação de córnea OE e catarata congênita OD, com baixa acuidade visual, nariz com ponta bulbosa, fenda labiopalatina corrigida, dentição irregular e leve depressão esternal. O perímetro cefálico encontra-se próximo a -2DP; outras medidas antropométricas são normais. Submetido a correção cirúrgica de crânioestenose aos 2 anos de idade. Cariótipo com bandas: 46,XY. Apresentou retardo no DNPM com predomínio na fala, ainda apresentando dificuldades / nesta área. Apesar de não estar alfabetizado, a função de memória parece estar preservada. Não foi possível avaliar o seu nível intelectual por apresentar / distúrbios de comportamento sugestivos de intensa interferência emocional. O quadro clínico descrito possibilita levantar os diagnósticos de Disostose / Crâniofrontonasal, Displasia Fáciofrontonasal e Displasia Frontonasal, havendo dificuldades no estabelecimento de um diagnóstico definitivo.

**SÍNDROME DO NEVO EPIDÉRMICO:** Apresentação de um caso e revisão da literatura. D. Brunoni; S.B. Longhitano (Disciplina de Genética, Departamento de Morfologia, Escola Paulista de Medicina, São Paulo, SP).

Menino de 3m de idade, produto de 3ª gestação de pais primos em 2º grau, apresentou ao nascimento nevo pigmentado na região parietal D circunscrito por área de alopecia de 0,5cm de diâmetro e uma mancha pigmentada, lisa, de 2x5cm do mesmo lado na região lateral da face; hipertrofia da hemiface D e hiperplasia conjuntival bilateral. Com 2 anos e 3 meses apresentava desenvolvimento neuropsicomotor normal sem história de episódios convulsivos e quadro clínico inalterado. A avaliação dermatológica levantou a hipótese diagnóstica de síndrome de Schimmelpenning (S). Tal síndrome é entidade clínica mal definida apresentando vasta sinonímia: S-Feurstein-Mims, Nevo Sebáceo Linear, Facomatose do Nevo de Jadassohn, etc. Todos os tipos apresentam o mesmo achado histopatológico de hipertrofia queratinocítica com outros elementos da pele frequentemente afetados. As lesões têm comportamento evolutivo com desenvolvimento de tumores nas fases tardias. Recentemente tem-se especulado que esta síndrome assim como a de McCune-Albright e outras com lesões nevóides que seguem as linhas de Blaschko poderiam ser explicadas por dois clones celulares distintos originados por mosaicismo somático de um gene dominante letal. (Clin. Genet. 29:321, 1986; Hum. Gen. 70:200, 1985; Am.J.Med.Genet. 35:18,1990)

**SÍNDROME DESCONHECIDA:** Fácies anormal, cardiopatia congênita, hipotireoidismo e deficiência do desenvolvimento: quarto paciente? D. Brunoni; L.A. Carvalho (Disciplina de Genética, Escola Paulista de Medicina; São Paulo, SP e Santa Casa de Poços de Caldas, Poços de Caldas, MG).

Menino com 14 dias de vida, produto de IIG/IP/1AE, de casal jovem, não consanguíneo; uso de anti-nauseante e calmantes entre o 1º e o 3º mês de gestação. Parto a termo, cesáreo, apresentação cefálica. Pesou 3370g; APGAR 6/7; alta no 4º dia de vida com diagnóstico de laringotraqueomalácia, CIA pequena; nariz bulboso; blefarofimose; mamilos afastados; posição anômala dos dedos das mãos; criptorquidia e pé torto bilateralmente. Evoluiu com quadro de hipertonia e deficiência do desenvolvimento. Presentemente com 16 meses de idade não senta, não segura objetos, submetido à fisioterapia. Aos 3 meses de idade diagnosticado hipotireoidismo provavelmente devido à alteração anatômica da glândula. Fundo de olho mostrou palidez discreta da papila. EEG com traçado normal; cariótipo com bandas G normal. Síndromes malformativas associadas a hipotireoidismo são raras e diferentes do quadro relatado. Três pacientes referidos em três fascículos do J. Med. Genet. (24:715, 1987; 25:498, 1988; 26:785, 1989) apresentavam a mesma associação de nariz bulboso, blefarofimose, hipotireoidismo e cardiopatia congênita como sinais principais do que parece ser, como o presente caso, uma nova síndrome malformativa.

**DRENAGEM ANOMALA DAS VEIAS PULMONARES COM LINFANGIECTASIA PULMONAR SECUNDARIA: RELATO DE CASO.** M F Galera; F R S Patricio; M C S P Chernach; D Brunoni; M F B Almeida. (Disciplinas de Embriologia, Anatomia Patológica, Genética e Pediatria Neonatal da Escola Paulista de Medicina - São Paulo, SP).

A Drenagem Anômala das Veias Pulmonares (DAVP) é uma malformação de caráter multifatorial (quando isolada) podendo também estar associada a outros sinais em síndromes monogênicas e nas aberrações cromossômicas. Anatomicamente pode ser dividida em parcial (quando uma ou mais veias pulmonares conectam-se em outro local fora do átrio esquerdo) e total. O presente caso: Criança do sexo feminino, nascida de parto normal a termo, peso de nascimento de 2850g e sem desvios fenotípicos. Mãe: 32 anos, Gesta III, Para II; sem intercorrências gestacionais. Casamento não consanguíneo.

Com poucas horas de vida iniciou quadro de desconforto respiratório e cianose não responsiva à terapêutica ventilatória habitual evoluindo ao óbito. Radiografia de tórax era sugestiva de Linfangiectasia pulmonar. Ecocardiograma foi considerado normal.

A necropsia evidenciou-se DAVP total infra diafragmática e pulmões com padrão histológico de linfangiectasia.

Este caso ilustra com propriedade a importância da necropsia para a elucidação diagnóstica em casos de malformações de órgãos internos em que a propedêutica armada não tem sido esclarecedora (particularmente nas malformações cardíacas extra-câmara).

**MISOPROSTOL: RELATO DE 6 CASOS COM MALFORMAÇÕES CONGENITAS E UM COM HEPATOSPLENOMEGALIA EM QUE O USO DO MISOPROSTOL FALHOU COMO ABORTIVO.**

ALBANO, LILIAN M. J. <sup>1,2</sup>; SATO, AUREA E. <sup>2</sup>; BARBOSA, CORINA A. <sup>1,2</sup>; DARE Jr, S. <sup>2</sup>; ARMANDO, I. <sup>1</sup> - <sup>1</sup>Hospital Infantil Menino Jesus de São Paulo ; <sup>2</sup>Hospital e Maternidade Leonor Mendes de Barros

O misoprostol, um análogo da prostaglandina, foi inicialmente utilizado no tratamento da úlcera péptica. A descoberta de seu efeito uterotrófico possibilitou sua administração na indução do parto com feto morto. Em sociedades em que a prática do aborto é considerada ilegal, é comum a utilização de drogas ilícitas para provocar a expulsão do produto conceptual. Desta forma, como já foram relatados defeitos de ossificação do crânio, hidrocefalia, reação periosteal, e alterações de dígitos associados ao uso deste análogo, decidimos relatar 7 casos, nos quais as gestantes utilizaram esta droga com finalidade abortiva. Seis conceptos apresentaram alguma malformação congênita e num recém nascido prétermo, detectou-se hepatoesplenomegalia com sorologias para infecções congênitas normais. Assim, observamos as seguintes malformações: atresia de coanas e micropênis; anel de constrição parcial com redução de membro e ausência de dedos; seqüência de Moebius; encurvamento do antebraço; fusão de arcos costais; ausência de dedos. Acreditamos que pelo aumento da atividade uterina o feto receberia menor quantidade de sangue, resultando em picos de isquemia. Entretanto, como o tônus uterino não se altera, a normalidade do fluxo sanguíneo uterino entre uma contração e outra, explicaria a baixa incidência de anormalidades fetais relacionadas ao uso do misoprostol.

**INFECÇÕES DE REPETIÇÃO EM UM CASO DE GLICOGENOSE TIPO I ASSINTOMÁTICA**  
**ALBANO, LILIAN M. J.<sup>1</sup>; LUPORINI, SILVIA M.<sup>1</sup>; ARMANDO, I.<sup>1</sup>; MENDONÇA,**  
**EURICO R.<sup>1</sup>; FERREIRA, AUREA, F.<sup>1</sup>; SOLE, DIRCEU<sup>2</sup>.** <sup>1</sup>Hospital Infantil  
 Menino Jesus de São Paulo (FMSP); <sup>2</sup>Escola Paulista de Medicina

Os autores relatam um portador assintomático de glicogenose tipo I, em que o diagnóstico foi um achado de necrópsia. Na anamnese, realizada para o aconselhamento genético, foram referidos: otites de repetição, furunculose e broncopneumonia acompanhada de derrame pleural, motivando sua internação e óbito letal subsequente, em nosso Serviço. Durante a internação, evoluiu com moniliase oral, septicemia e aplasia medular. Os autores ressaltam a maneira peculiar pela qual o caso se apresentou, as evidências clínicas favoráveis a um desequilíbrio da resposta imune - prévio à utilização do cloranfenicol, os possíveis mecanismos da imunodeficiência observada no Tipo Ib da Glicogenose, além das perspectivas atuais, através da utilização de fatores de crescimento hematopoiéticos. Concluem que, frente a casos de imunodeficiência, é prudente considerar-se a glicogenose como possibilidade diagnóstica.

**UTILIZAÇÃO DE AMIDO CRU NA GLICOGENOSE TIPO I.**  
**MENDONÇA, E.R.; ALBANO, L.M.J.; FIGUEIREDO, M.A.L.; PRADO, E.T.M.L.;**  
**AUGUSTO, I.C.S.; ARMANDO, I.** - H. Infantil Menino Jesus de São Paulo

Na Glicogenose Tipo I (G-I) a deficiência da glicose-6-fosfatase, impede a liberação da glicose (G) pelo fígado, durante o jejum. O manejo destes pacientes, tem sido realizado com dieta fracionada, ao longo do dia, e infusão de G durante o período noturno, por via nasogástrica. Recentemente, a utilização de polímeros de G para o tratamento da G-I, prolonga a absorção intestinal de G, mantendo níveis glicêmicos mais estáveis ao longo do dia, relatando-se diminuição da hepatomegalia, melhor controle metabólico e retomada do crescimento. Para testar a resposta metabólica à introdução do amido cru, decidimos estudar um portador da doença com 18 meses de idade e história de crises convulsivas frequentes, de difícil controle, retardos de crescimento e do DNPM, hepatomegalia (6 cm RCD, 8 cm apêndice xifóide (AX)) e biópsia hepática compatível com G-I. Para o teste de tolerância ao amido cru, administramos 2g/Kg. Partindo de uma glicemia inicial de 12 mg/dl, nas horas subsequentes, obtivemos os seguintes valores (mg/dl): 38; 81; 79; 30 e 6. A pesquisa de amido cru nas fezes com iodo foi negativa. A resposta ao teste nos pareceu adequada, especialmente se considerarmos o baixo nível glicêmico inicial, que prejudica a resposta glicêmica ao amido. Mediante estes resultados, submetemos a criança a uma dieta de exclusão de lactose e sacarose, leite de soja adoçado com dextrosol<sup>®</sup>, refeição de sal e uma oferta de 2g/Kg de amido de milho cru, 4 vezes ao dia. Após 1 mes, referidos irregular aceitação da dieta, melhora do estado geral e maior interesse pelo meio, situando-se o fígado à 6 cm RCD e AX. No 2º retorno (2 meses), após melhor aceitação da dieta o fígado estava situado a 4,5 cm RCD e AX e a interação com o meio era boa. Assim, concluímos que o amido cru, nas doses preconizadas (2g/Kg/dose), além da dieta de exclusão de dissacarídeos, é uma opção satisfatória e prática para o manejo da G-I.

**SINDROME DE PALLISTER-KILLIAN ASSOCIADA A HIPOTIREOIDISMO PRIMARIO:  
RELATO DE UM CASO DIAGNOSTICADO EM SANGUE PERIFERICO.**

ARMANDO, I.; MENDONÇA, E.R.; ALBANO, L.M.J; ABE, K.T.

Hospital Infantil Menino Jesus de São Paulo (FMSP)

Relatamos criança de 6 meses de idade, com quadro clínico sugestivo de hipotireoidismo e "facies mongolóide". O estudo cromossômico em cultura de linfócitos periféricos revelou a presença de um cromossomo marcador extra  $i(12p)$  em mosaico ( $46,XY/47,XY,+i(12p)$ ). Em cultura de fibroblastos, não houve crescimento celular na ocasião, talvez, devido ao processo infeccioso vigente. Foram realizadas dosagens hormonais, cujos resultados foram compatíveis com hipotireoidismo primário e, após administração de levo-tiroxina, houve perda de peso e melhora da atividade. A finalidade deste estudo deve-se ao encontro incomum de isocromossomo  $12p$  em cultura de linfócitos periféricos, o que, normalmente, é relatado em cultura de fibroblastos. Assim, em crianças com estas características e cariótipo normal, em cultura de linfócitos periféricos, recomendamos a continuidade da pesquisa em cultura de fibroblastos. A associação desta síndrome com hipotireoidismo é pouco estudada na literatura e, talvez, possa explicar a gravidade do retardo mental destes indivíduos.

**ECTRODACTILIA COM RETARDO MENTAL - RELATO DE UM CASO.** Roberto Muller, Jordão Corrêa Neto, Débora R. Bertola, Flávia V.M. de Sá, Sofia M.M. Sugayama, Chong A. Kim, Célia P. Koiffmann, Claudette H. Gonzalez. APAE Depto de Pediatria e Ortopedia da FMUSP e Unidade de aconselhamento Genético IBUSP.

Mão fendida (split hand) é uma malformação caracterizada por uma deficiência longitudinal terminal das mãos, geralmente associada com sindactilia aparecendo, nas famílias estudadas, de forma esporádica, autossômica dominante ou autossômica recessiva. São descritas duas variantes anatômicas: **tipo 1** com uma fenda central dividindo a mão em duas partes semelhantes a uma pinça de lagosta e a **tipo 2** ou monodactilia. São comuns os tipos intermediários, geralmente associados a sindactilia dos raios restantes. A mão fendida pode se apresentar de forma isolada ou fazendo parte de outras síndromes. Descrevemos, aqui, o caso de um paciente com mão fendida, com deficiência mental e outras anormalidades que não parecem fazer parte das condições já descritas na literatura. Trata-se de um menino, terceiro filho de pais jovens e não consanguíneos, com dois meio irmãos maternos normais.

Um tio-avô materno e sua filha apresentam monodactilia em MID e MIE respectivamente. A gestação do propósito foi termo sem intercorrências com parto normal. Aos 11 meses tinha  $p=7510g$ ,  $E=75$ ,  $5cm$ ,  $PC=46$ ,  $5cm$  fronte ampla, olhos grandes, fendas palpebrais obliquas para baixo, estrabismo convergente a esquerda, ponte nasal alta, retrognatia, palato alto, mão direita fendida entre o 2º e o 3º dedos, sindactilia total entre o 3º e 4º e comptodactilia no 4º e 5º dedos. Os pés apresentavam sindactilia parcial 2º e 3º dedos. Aos 2a2m de idade, foi notado retardo DNPM, sendo encaminhado a APAE de São Paulo. O cariótipo foi normal.

XERODERMA PIGMENTOSO - DUAS FORMAS DE APRESENTAÇÃO GRAVE COM MANIFESTAÇÕES NEUROLÓGICAS. Jordão Corrêa Neto; Roberto Muller; Dalton Soares; Maria C.Rivitti; Miriam N.Sotto; Álvaro C.A.Magalhães; Erlane M.Ribeiro; Chong A.Kim & Claudette H.Gonzalez. Deptos de Pediatria, Dermatologia, Ortopedia e Radiologia da FMUSP, EPM e APAE.

O Xeroderma Pigmentoso (XP) constitui um grupo de doenças genéticas autossômicas recessivas (AR) bastante heterogêneas cujo denominador comum é um defeito no mecanismo de reparação do DNA. A síndrome de De Sanctis Cacchione, (SSC) descrita pela primeira vez em 1932, que alia às manifestações cutâneas a microcefalia, retardo mental e surdez neurosensorial progressiva, hipo ou hiper reflexia, ataxia, nanismo importante e hipodesenvolvimento sexual, pode ser considerada a manifestação mais grave do espectro do XP. Estudamos três crianças de duas famílias sendo que dois irmãos apresentavam SSC e a outra menina apresentava XP associado a manifestações neurológicas mais leves. O nosso estudo tem por objetivo discutir as manifestações clínicas compartilhadas pela SSC e pelo XP com manifestações neurológicas. **Caso 1:** menino 11a, pais consanguíneos, peso=5kg ( $p < 2,5$ ), est= 67cm ( $< p 2,5$ ), facies senil, de sofrimento, fofobia intensa, retardo mental grave, cabelos raros, esparsos, pele com máculas hiperocrômicas, enftalmia, dentes separados e cariados, genitalia com criptorquidia bilateral. Falecido aos 13 anos por pneumonia. **Caso 2:** menina, (irmã do caso 1), 3a7m, peso 4700 ( $p < 2,5$ ), est=65,5cm ( $p < 2,5$ ), PC=37,5 ( $p < 2,5$ ), filha de pais consanguíneos, facies senil, de sofrimento, fotosensibilidade intensa, cabelos ralos, finos, máculas hiperocrômicas disseminadas pelo corpo, retardo mental importante, nevo hiperocrômico extenso em coxa direita. **Caso 3:** menina 6a, peso=15800(nl), est=107(nl), PC=49,5cm (nl), nascida de pais consanguíneos, facies senil, de sofrimento, retardo mental leve, cabelos finos, fofobia intensa, pele com múltiplas máculas hiperpigmentadas, deformidade ocular com ectrópio. Foram efetuados exereses de 10 tumores da face.

MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS EM FILHOS DE MÃE DIABÉTICAS: RELATO DE QUATRO CASOS. Erlane M.Ribeiro, Chong A.Kim, Mário F.Barba, Lilian S.R. Sadek, Cléa R.Leone, Claudette H.Gonzalez. Unidades de Genética Clínica e de Radiologia do Instituto da Criança do H.C. Berçário Anexo à Maternidade do H.C. Departamento de Ortopedia da FMUSP.

A incidência de malformações congênitas em filhos de mães diabéticas é quatro vezes superior à da população geral. Há uma grande variação no espectro das malformações observadas, sendo mais frequentes as cardíacas, as musculoesqueléticas e as do sistema nervoso central.

Estudamos quatro casos de crianças com malformações várias filhas de mães diabéticas.

**Caso 1:** menino de 9 meses cuja mãe era obesa e teve diabetes gestacional associado à pré-eclâmpsia. O paciente apresentava baixa estatura, hérnia umbilical e inguinal, incontinência urinária e pé torto congênito bilateral. A ressonância magnética revelou hemivértebra em L1, agenesia de L2 e L3 e estreitamento medular entre L3 e L4.

**Caso 2:** menina de 3 meses nascida com hidrocefalia. Sua mãe teve diabetes gestacional e recebeu insulina a partir do 3º mês.

**Caso 3:** menino de 2 anos cuja mãe era diabética classe B White. Apresentava déficit ponderoestatural, deformidade dos 6º e 7º arcos costais bilateralmente, hemivértebra em T9 e T10, rim pélvico à direita e criptorquidia bilateral.

**Caso 4:** menino de 4 anos, cuja mãe era diabética classe R de White. Apresentava macrocefalia com dilatação de ventrículos laterais, apêndices pré-auriculares, surdez à esquerda e atraso de DNPM.

A patogênese das malformações em filhos de mães diabéticas ainda é polêmica. Segundo alguns autores, estaria associada ao mau controle do estado metabólico no início da gravidez. O aparecimento de novos métodos de diagnóstico precoce das alterações metabólicas do diabetes poderia prevenir as malformações citadas.

SÍNDROME DE WILLIAMS: RELATO DE CASO. Sofia M.M.Sugayama, Erlane M.Ribeiro, Chong A.Kim, Natália A.Cruz, Maria D.Fujimura & Claudette H.Gonzalez. Departamentos de Pediatria e Ortopedia da FMUSP. Instituto da Criança do HC da FMUSP.

A síndrome de Williams (SW) é uma doença genética de etiologia discutida. Sugere-se para a mesma a herança autossômica dominante (MIM 19305) e a grande maioria dos casos é de ocorrência esporádica. As principais características clínicas da SW são: fâcies característico descrito como de duende, estenose aórtica supra-avalvular, retardo mental (QI médio 56), hipercalcemia, além de outras anomalias variadas.

Estudamos uma criança do sexo masculino nascida de parto cesáreo, com PN = 2.850g, E = 49 cm, produto da 1ª gestação materna, de pais normais e não consanguíneos. Ao nascimento foi constatada hipospádia, corrigida cirurgicamente com 1a. Aos 7a foram feitos no Incor os diagnósticos de estenose aórtica supra-avalvular e valvar, estenose de ramos D da a. pulmonar e degeneração mixomatosa da valva mitral. Em caminhada ao I.Cr. com 8a 4m, ocasião em que apresentava ao EF: P = 27.500g (p50), E = 124cm (10 < p < 25), PC = 50,5cm (p2), fronte ampla, olhos azuis com íris de padrão estrelado, ponte nasal alargada, narinas antevértidas, filtro nasal longo, lábios grossos. Sopro sistólico +++/4 em todos os focos, cifose torácica e acentuação da lordose lombar. Desproporção palmo-digital com predomínio da palma, camptodactilia do 5º dedo bilateralmente, prega única bilateral e hálux valgo bilateral. Com 9a 11m o paciente foi submetido à cirurgia cardíaca. Apresenta US rins e vias urinárias normal, dosagem sérica de cálcio e fósforo normais, ausência de proteinúria, função renal normal, reabsorção tubular de fosfato normal. Cariótipo: 46,XY.

O paciente apresenta DNPM atrasado e retardo mental (QI = 50).

O caso por nós estudado foi de ocorrência esporádica e o aconselhamento genético foi realizado dando um risco de recorrência baixo. CNPc.

DEFEITOS DE EXTREMIDADES E/OU SEQUÊNCIA DE MOEBIUS EM 13 CRIANÇAS ASSOCIADO AO USO DE MISOPROSTOL NO PRIMEIRO TRIMESTRE DE GESTAÇÃO. Claudette H.Gonzalez, Fernando R.Vargas, Ana B.A.Perez, Chong A.Kim, Décio Brunoni, Maria Joaquina Marques-Dias, Cléa R.Leone, Jordão Correa Neto, Juan C.Llerena Jr. e José Carlos Cabral de Almeida. Departamentos de Pediatria e Ortopedia da FMUSP, Disciplina da Genética, EPM e Instituto Fernandes Figueira, FIOCRUZ.

O misoprostol, um análogo sintético da prostaglandina E<sub>1</sub> tem sido amplamente utilizado no Brasil como abortifaciente. Um número desconhecido destas tentativas de aborto é mal sucedido e a gestação prossegue.

Estudamos 13 pacientes cujas mães tentaram abortar sem sucesso, usando a droga Cytotec (R) no primeiro trimestre de gestação. Na grande maioria dos casos o Cytotec (R) foi usado entre a 4ª e 5ª semanas de gestação. As doses utilizadas variaram de 2 comprimidos (400mg) a 28 comprimidos (5600mg) sendo que estas doses representam a soma das doses via oral mais via vaginal (quando isto ocorreu). A idade dos pacientes à época em que o diagnóstico foi estabelecido variou desde recém-nascido até 1a10m.

Sete crianças apresentaram defeitos de extremidades e sequência de Moebius. Três crianças apresentaram apenas sequência de Moebius e duas, apenas defeitos de extremidades. Uma criança apresentou hidrocefalia (diagnosticada intra-útero) e defeitos de extremidades. Duas crianças tiveram também anóxia perinatal. Três crianças, das treze estudadas, faleceram respectivamente com 48 dias, 8m e 18m de idade.

ARTROGRIPOSE DISTAL TIPO II B - RELATO DE UMA FAMÍLIA. Chong A.Kim, Sofia M.M.Sugayama, Jordão Correia Neto, Walter H.C.Targa & Claudette H.Gonzalez. Departamentos de Pediatria e Ortopedia da FMUSP. Instituto da Criança do HC da FMUSP.

A artrogripose distal caracteriza-se pela presença de contraturas articulares de distribuição predominantemente distal. É dividida em dois tipos: Tipo I e Tipo II. Nos afetados por artrogripose distal tipo I há apenas contraturas articulares; no tipo II, além das contraturas há outros sinais clínicos associados. As artrogriposes distais do tipo II foram classificadas em 5 grupos (II A, IIB, IIC, IID e IIE), com base nos sinais clínicos.

Estudamos três irmãs afetadas pela artrogripose distal tipo IIB. As três afetadas, casos 1, 2 e 3 de 13, 12 e 10 anos respectivamente, de raça negra, procedentes de Angola, foram trazidas ao Brasil para possível correção cirúrgica das contraturas digitais.

Ao exame físico, as três meninas apresentavam ptose palpebral unilateral, camptodactilia e sindactilia parcial 2, 3, 4 e 5 bilateralmente. O caso 1 apresentava também escoliose importante e baixa estatura. O caso 3 apresentava ceratocone unilateral e baixa estatura. As três apresentavam bom desenvolvimento neuropsicomotor.

Os pais não eram consaguíneos. Segundo a informação paterna, a mãe das crianças apresentava também ptose palpebral unilateral mas sem contraturas digitais e sua estatura era 1,50m. O exame físico do pai era normal.

Estabelecemos o diagnóstico de artrogripose distal tipo IIB familiar de herança autossômica dominante.

OLIGODACTILIA, CAMPTODACTILIA, APLASIA/HIPOPLASIA FIBULAR, ANONQUIA E OUTRAS ANOMALIAS EM TRÊS IRMÃOS. Elias O. Silva (Departamento de Genética, Universidade Federal de Pernambuco e Instituto Materno-Infantil de Pernambuco, Recife - PE).

Neste trabalho, anomalias congênitas múltiplas — notadamente do sistema esquelético — são descritas em três irmãos pertencentes a uma irmandade de 14 membros, cujos genitores são primos em primeiro grau. As principais anomalias observadas consistem de oligodactilia com artrogripose distal (pés), camptodactilia, aplasia/hipoplasia fibular, anoniquia, padrões incomuns de pregas palmares de flexão, ausência de pregas interfalangeanas de flexão, fusão de ossos do carpo e tarso, agenesia de ossos do tarso e metatarso, costelas cervicais, agenesia de costelas, escoliose e baixa estatura. Presume-se que esta seja uma síndrome autossômica recessiva, não descrita previamente.

**BAIXA ESTATURA NA INFÂNCIA E SÍNDROME DE TURNER: UMA ASSOCIAÇÃO MAIS FREQUENTE DO QUE SE SUPÕE.**

NL Viguetti e AT Maciel-Guerra (Departamento de Genética Médica - Faculdade de Ciências Médicas - Universidade Estadual de Campinas, Campinas, SP).

A Síndrome de Turner é uma causa bem conhecida de baixa estatura em indivíduos do sexo feminino, uma vez que determina retardo de crescimento intra-útero, declínio gradual da velocidade de crescimento na infância e ausência de estirão puberal. A pesquisa da Síndrome de Turner na infância tende a ser indicada muito mais pela presença da baixa estatura proporcionada em meninas "normais" sob outros aspectos, particularmente o desenvolvimento neuropsicomotor, do que pela verificação de um quadro dismórfico, que frequentemente passa despercebido pelo não especialista. O estudo citogenético de 38 meninas com baixa estatura (abaixo 2º DP) e bom DNPM, e sem levar em conta a existência ou não de sinais dismórficos, revelou que pelo menos 1:8 são portadoras de Síndrome de Turner. Em nosso meio, onde as condições sócio-econômicas adversas devem ser responsáveis por um grande número de doenças adquiridas que afetam o crescimento, a frequência encontrada foi inesperadamente alta, mesmo levando em conta as inevitáveis distorções de averiguação de uma amostra como essa, obtida em um hospital universitário.

**COEXISTÊNCIA DE OVOTESTIS E REGRESSÃO TESTICULAR NUM MENINO PORTADOR DE QUIMERISMO 46,XX/46,XY E AMBIGUIDADE GENITAL.**

AT Maciel-Guerra, VLSG Lopes, I Cardinalli, NL Viguetti, AP Marques-de-Faria, MTM Baptista e G Guerra Jr. (Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas, Campinas, SP).

A classificação dos distúrbios da diferenciação sexual é tarefa complexa em vista de sua grande variabilidade clínica e etiológica. O hermafroditismo, por exemplo, pode surgir tanto em indivíduos cromossomicamente normais quanto em portadores de cromossomopatias, incluindo o quimerismo 46,XX/46,XY. Já as síndromes de regressão testicular são incluídas entre os pseudo-hermafroditismos masculinos e caracterizadas por ausência de gônadas em indivíduos 46,XY que apresentam evidências de função testicular pregressa. Atendemos um menino de 12 anos portador de quimerismo 46,XX/46,XY e ambiguidade genital externa (hipospadia escrotal e criptorquidia D). Ele apresentava um ovotestis E e, à D, somente tecido fibroadiposo. A genitália interna masculina normal bilateral indica que houve regressão de tecido testicular à D. Assim sendo, a coexistência de duas diferentes linhagens celulares parece poder determinar não só um distúrbio da diferenciação gonadal como também (o que este caso fortemente sugere) até mesmo impedir a continuidade de seu desenvolvimento.

ANIRIDIA FAMILIAL E TRANSLOCAÇÃO t(X;11). Antonia Paula Marques-de-Faria, Vera Lucia Gil da Silva Lopes e Christine Hackel (Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas, UNICAMP).

A presente comunicação se refere a uma genealogia com recorrência de aniridia em mãe e filha, tendo a análise cromossômica da última revelado uma translocação entre o braço longo do cromossomo X e o braço curto do cromossomo 11, que parece ser equilibrada [46,X,t(X;11)(q12;p13)]. A avaliação ecográfica, também da filha, detectou duplicação de pelve renal à direita e uronefrose pielocalicial à esquerda. Estão sendo aguardados os exames da mãe, bem como a dosagem de catalase eritrocitária, geralmente reduzida nas deficiências cromossômicas envolvendo a região 11p13. O estudo de inativação do cromossomo X também está previsto pois, apesar de em alguns casos de aniridia isolada familiar já terem sido descritas diversas translocações recíprocas equilibradas, entre o cromossomo 11 e outros autossomos, não há relato sobre o envolvimento do cromossomo X. E, como a translocação determinou a transferência da região contendo o centro de inativação desse cromossomo (Xq13) para a região 11p13, será interessante verificar seu padrão de inativação. A manifestação de aniridia nessa paciente pode ter sido decorrente da disrupção do gene AN2, devido ao rearranjo cromossômico, ou ainda resultante da inativação desse gene, por contigüidade à região Xq13 no cromossomo translocado.

ASPECTOS GENÉTICOS DA DOENÇA DE CROHN: A PROPÓSITO DE UM CASO COM CONSANGÜINIDADE ENTRE OS GENITORES. Antonia Paula Marques-de-Faria e Walter Pinto Júnior (Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas, UNICAMP).

A etiopatogenia das doenças inflamatórias intestinais de natureza não infecciosa permanece indefinida, sendo a maioria dos estudos sobre o tema concordante quanto ao envolvimento de fatores genéticos e ambientais em sua determinação. Na doença de Crohn, o componente genético parece ter particular importância, e isso ficou mais evidente para os autores a partir de um caso, o único na genealogia, de curso particularmente grave, com início incomum dos sintomas aos 3 meses, e óbito com 1 ano de idade, em criança do sexo feminino, cujos pais eram primos em quarto grau. Frente a um afetado, o risco empírico de recorrência na irmandade é da ordem de 1/25. Entretanto, no caso em questão, a consanguinidade e a evolução da doença justificam um acréscimo considerável nessa estimativa e favorecem o modelo misto de transmissão proposto por Kuster *et al.* (*Am. J. Med. Genet.* 32:105, 1989), o qual incluiria um gene principal autossômico recessivo, responsável pela suscetibilidade à doença, cuja penetrância nos afetados dependeria da interação com agentes do ambiente e outros fatores genéticos. Aproximadamente 30% dos casos estariam relacionados à presença de tal gene na família, e sua proporção seria muito alta naqueles de manifestação precoce. Já para os casos isolados e de aparecimento tardio, é considerada a hipótese de que se tratem de fenocópias. A análise desses aspectos é dificultada por vários motivos, merecendo destaque a observação de que, entre os estudos clínicos que se referem à incidência familiar da doença de Crohn, é pequeno o número dos que permitem a avaliação do risco de recorrência, pois a maioria não traz informações sobre o número total de afetados, e o de parentes normais, em primeiro e segundo grau. Isso ressalta a importância de uma investigação mais criteriosa dos antecedentes familiares, bem como do registro sistematizado das genealogias dos portadores desse tipo de afecção.

ERROS INATOS DO METABOLISMO: RASTREAMENTO E AVALIAÇÃO DE AMINOACIDOPATIAS NO RIO DE JANEIRO. R.E.Simoni, D.M.Grassiano, C.F.Arnaldo, M.S.Faria, M.S.Operti, E.Teich, J.G.Barbosa Neto, M.L.C.Oliveira (Departamento de Bioquímica, Instituto de Química, Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, RJ)

Muitos erros genéticos afetando o metabolismo e transporte de aminoácidos já foram identificados; estas desordens se manifestam na sua maioria na infância, resultando em dano cerebral irreversível quando não levam à morte ainda no período neonatal. Várias destas disfunções são passíveis de tratamento, daí a importância do diagnóstico precoce e tratamento imediato. O rastreamento realizado no Rio de Janeiro para as chamadas aminoacidopatias é feito por avaliação da excreção acentuada destas substâncias ou seus metabólitos em urina, através de testes químicos e técnica de cromatografia em papel circular visando o fracionamento dos aminoácidos plasmáticos e urinários. A avaliação das alterações encontradas em amostras de 1000 pacientes complementada por análises mais específicas, permitiram o diagnóstico de disfunções no metabolismo de fenilalanina, tirosina, homocistina, glicina, beta-alanina, ácido glutâmico, assim como no transporte de cistina.

(CNPq, CEPG/UFRJ)

AVALIAÇÃO DE DISFUNÇÕES NO METABOLISMO DE GLICOSAMINOGLICANOS, GLICOPROTEÍNAS E GLICOLIPÍDIOS NO RIO DE JANEIRO. C.M.R.Carvalho, M.G.J.Araujo, R.W.Soares, E.Teich, J.G.Barbosa Neto, M.L.C.Oliveira, C.P.H.Oliveira. (Departamento de Bioquímica, Instituto de Química, Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, RJ)

No programa de rastreamento para Erros Inatos do Metabolismo realizado desde 1988 no Rio de Janeiro em pacientes de risco, tem sido encontrado um número elevado de alterações nos testes qualitativos para glicídios e glicosaminoglicanos. A análise de amostras de 1000 pacientes foi feita utilizando além dos testes químicos qualitativos, técnicas de fracionamento (cromatografia em camada fina, eletroforese em gel) e dosagem por métodos colorimétricos das substâncias excretadas em urina. A avaliação dos resultados bioquímicos e sintomas clínicos mostrou a ocorrência de casos de mucopolissacaridoses tipo I, III, IV, VI e oligossacaridoses tipo GM<sub>1</sub> e alfa-mannosidose. Mucopolissacaridúria também foi encontrada em outros tipos de síndromes. Amostras de pacientes com perfis de oligossacarídios diferentes dos descritos na literatura estão sendo avaliadas por metodologia mais sofisticada de modo a se determinar possíveis variantes ou novas disfunções.

(CNPq, CEPG/UFRJ)

**BAIXA ESTATURA, ALTERAÇÕES DE VÉRTEBRAS, RETINITE PIGMENTAR E SURDEZ: RELATO DE UM CASO.** GL Ferretti-Cisneros, VEF Ferraz, MHO Duarte, F Azevedo, ES Ramos, LR Martelli, JM Pina-Neto (Departamento de Genética Médica, HCFMRP-USP).

Os autores descrevem um caso de baixa estatura de início pré-natal, associado a anomalias de segmentação de vértebras, retinite pigmentar e surdez neurossensorial. O propósito, do sexo masculino, é o quinto filho de casal consanguíneo. Nasceu de parto normal, a termo, medindo 44 cm (abaixo de P3) pesando 3200 g (P50) e apresentou cianose neonatal. Evoluiu com atraso neuromotor, baixa estatura desproporcionada, com tronco curto e cifoescoliose severa. Aos 11 anos foi diagnosticada retinite pigmentar bilateral, catarata e surdez neurossensorial. Os exames radiológicos do esqueleto mostram cifoescoliose torácica dextro-convexa, hemivértebra T7-T8, espinha bífida L5-S1, costelas em remo, luxação congênita do quadril bilateral, atraso da idade óssea e osteoporose global. A tomografia computadorizada do crânio mostrou, aos 16 anos, atrofia cerebral e cerebelar. O cariótipo demonstrou 46,XY cromossomos.

Os autores discutem a possibilidade de tratar-se de uma nova síndrome de baixa estatura, de etiologia provável Autossômica Recessiva.

**SÍNDROME DE NAGUIB: UMA NOVA ENTIDADE CLÍNICA?** MVR Muñoz e JM Pina-Neto ( Departamento de Genética, HCFMRP-USP, Ribeirão Preto, SP ).

O presente trabalho é um relato de caso de uma criança do sexo masculino, filho de pais não consanguíneos, que apresenta várias características dismorfológicas as quais, entre outras, incluem polidactilia pré-axial, hipospádia, bolsa escrotal em cachecol, microtia assimétrica e estrabismo divergente. O propósito apresenta desenvolvimento neurológico normal e não tem baixa estatura. Não há nenhum outro afetado na família. Baseados no fenótipo, que se assemelha somente àquele descrito por Naguib em três crianças irmãs, consideramos como principal diagnóstico diferencial a Síndrome de Aarskog. Acreditamos que este caso reforça a hipótese de ser a Síndrome de Naguib uma nova entidade com provável herança autossômica recessiva.

**SÍNDROME DE HERRMANN-PALLISTER-OPTIZ: RELATO DE CASO COM CARDIOPATIA.** LR Silva, TM Félix, C Graziadio, VEF Ferraz e JM Pina-Neto (Departamento de Genética- HCFMRP-USP).

Em 1969, Herrmann e Optiz, descreveram uma síndrome com craniossinostose, oligossindactilia, lábio leporino e deficiência mental. Desde então outros 2 casos foram descritos na literatura. Os autores relatam o caso de um recém nascido com características desta síndrome, associada a cardiopatia. A criança, do sexo masculino, é o primeiro filho de casal jovem e não consanguíneo, nascido de parto cesária, a termo. Ao exame físico apresentava 2350 g de peso, 49 cm de estatura e 29,5 cm de perímetro cefálico. O crânio era em trevo e a facies mostrava hipotelorismo, com fendas palpebrais oblíquas para cima, desvio nasal para a direita, lábio leporino incompleto à esquerda e orelhas baixo implantadas e rodadas posteriormente. Na área cardíaca auscultava-se sopro sistólico 5+/6+. Os membros superiores apresentavam dificuldade de extensão de ambos os cotovelos, antebraços curtos e monodactilia bilateral. O joelho esquerdo apresentava deformidade em flexão com rotação externa e havia oligodactilia em ambos os pés. O estudo radiológico demonstrou crânio em trevo, aplasia de rádio à direita e de ulna e tibia à esquerda. No ecocardiograma foi observado CIA e CIV ampla e estenose pulmonar discreta. O cariótipo evidenciou 46,XY cromossomos.

**ANÁLISE DA ETIOLOGIA DAS CRANIOSSINOSTOSES NO SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA DO HCRP.** C. Graziadio, H.R. Machado, V.E.F. Ferraz, T.M. Félix, E.S. Ramos, L.R. Martelli, J.M. Pina Neto (Setor de Genética Médica e Setor de Neurocirurgia do H.C.F.M.R.P.-USP, Ribeirão Preto, SP).

A craniossinostose é uma malformação decorrente do fechamento precoce das suturas cranianas que ocorre numa frequência de 0,4 a 1/1000. A avaliação da presença de anomalias associadas à craniossinostose é fundamental durante a investigação diagnóstica, influenciando decisivamente o prognóstico e tratamento desta patologia. Avaliamos 42 pacientes com idade entre 7 dias e 12 anos, encaminhados ao nosso serviço apresentando craniossinostose. Observamos que 54,7% pertenciam ao sexo feminino e 45,2% ao masculino. 14 pacientes (33%) apresentavam craniossinostose isolada, sendo que em 2 destes pacientes observamos que o quadro era secundário à microcefalia. Outros 12 casos foram esporádicos, podendo tratar-se de uma Mutação Nova. Em 28 pacientes (67%) observamos outras anomalias associadas. As síndromes gênicas encontradas foram: S. de Crouzon (42,8%), S. de Apert (35,7%), S. de Saethre-Chotzen (7,1%), S. de Pfeiffer (3,5%) e S. de Carpenter (3,5%). Não foram encontradas síndromes cromossômicas. Em 5 casos (17,8%) foram detectados outros afetados na família, confirmando padrão de herança Autossômico Dominante. No caso da S. de Pfeiffer, os pais do afetado apresentavam consanguinidade, comprovando o padrão de herança Autossômico Recessivo descrito na literatura. Em dois pacientes com anomalias associadas não foram definidas síndromes dismorfológicas clássicas.

AGENESIA DE PENIS E ECTRODACTILIA: UMA ASSOCIAÇÃO RARA. L.R. Martelli; C. Graziadio; E.S. Ramos; M.A. Assad Barbosa e S. Tucci Jr. (Depto de Genética e Depto de Cirurgia da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto-USP).

A agenesia de pênis é uma anomalia rara, com aproximadamente 75 casos descritos, podendo estar associada a outras malformações, mais comumente do sistema genito-urinário. Ectrodactilia é um termo genérico que abrange diferentes sub-grupos de alterações digitais, entre elas a "split-hand", com prevalência estimada de 1 em 112000 nascimentos. Relatamos o caso de um RN de parto cesárea, a termo, 1º filho de um casal jovem, não consanguíneo, que ao exame físico apresentava malformações de mãos e de genitália externa. Membros superiores proporcionados com ausência do 3º quirodáctilo bilateralmente, sem outras alterações. O estudo radiológico confirmou ausência de 3º QD a partir do metacarpo bilateralmente, sendo atrófico à direita; metacarpos irregulares, com diâmetros diafisários aumentados à direita. A genitália externa evidenciava ausência de pênis, palpando-se discreta protuberância na região correspondente à implantação peniana ao nível da sínfise púbica, onde se localiza meato uretral; bolsa escrotal hipodesenvolvida, discretamente enrugada e com rafe mediana. Gônadas palpáveis na bolsa, bilateralmente. O cariótipo revelou 46,XY cromossomos, normal para o sexo masculino. Os exames gráficos não mostraram outras alterações do sistema urinário ou demais aparelhos. No presente trabalho, além de observarmos a concomitância de duas malformações raras (ectrodactilia e agenesia de pênis), descrevemos esta associação no tipo 1 de afalia. Segundo a classificação proposta por Skoog e Belman, a forma mais comumente associada a anomalias congênitas é a afalia do tipo 3.

SÍNDROME DE DOWN-ANÁLISE CLÍNICA, CITOGENÉTICA E EPIDEMIOLÓGICA DE 165 CASOS. RT Boy, JC Llerena Jr., JG Barbosa Neto, FR Vargas e JCC Almeida (Centro de Genética Médica, Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, RJ).

Foram analisados 165 casos de crianças portadoras de Síndrome de Down, acompanhados pelo Centro de Genética Médica-IFF-Fiocruz, segundo um protocolo clínico e laboratorial que englobava, na maioria dos casos, avaliação clínica, análise citogenética, controle hematológico, dosagem de hormônios tireoidianos, ultrassonografia abdominal e RX de coluna cervical. Cerca de 86% dos pacientes apresentavam trissomia livre do cromossomo 21; cardiopatia congênita foi observada em 37.5% dos casos, sendo a malformação mais encontrada. Ressaltamos a presença de litíase biliar em 4.3% dos exames ultrassonográficos abdominais realizados, achado significativo na população de lactentes. Serão discutidos os achados clínicos, citogenéticos e epidemiológicos.

GERODERMIA OSTEODISPLÁSICA - RELATO DE 01 CASO. JBG Neto, RT Boy, (Centro de Genética Médica, Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, RJ).

Gerodermia Osteodisplásica (GO) é uma condição autossômica recessiva pouco descrita e caracterizada por envelhecimento precoce da pele e comprometimento esquelético onde se observa osteoporose generalizada, podendo estar associada a fraturas e colapso vertebral. Relatamos um caso de GO em uma menina de 04 anos, cujos pais são jovens e não consanguíneos, que foi encaminhada por luxação bilateral de quadril. Salientamos a necessidade de se considerar tal diagnóstico em toda criança com cutis laxa congênita levando-se em conta a variabilidade das manifestações articulares e esqueléticas.

ESTUDO EPIDEMIOLÓGICO DE 35 NECRÓPSIAS DE PACIENTES PORTADORES DE SÍNDROME DE DOWN. RT Boy, JC Llerena Jr. e HIB Ramos (Centro de Genética Médica, Departamento de Anatomia Patológica e Citopatologia, Instituto Fernandes Figueira, FIOCRUZ, Rio de Janeiro RJ).

Foram revistas 35 necrópsias de pacientes com diagnóstico clínico de Síndrome de Down (relatos morfológicos e fotográficos) do arquivo do Departamento de Anatomia Patológica e Citopatologia do IFF-FIOCRUZ do período de 1953 a 1993 (nº total de 3169 necrópsias).

Em 29 casos (grupo A) o diagnóstico foi inequívoco, sendo que em apenas 14% destes o diagnóstico citogenético foi confirmado. Nos 06 casos restantes (grupo B), o diagnóstico clínico foi duvidoso. O quadro 1 mostra a taxa de malformações encontradas nos dois grupos. A grande maioria dos pacientes (n=22) faleceu nos 6 primeiros meses de vida, com mais de uma malformação congênita. A comparação das incidências das malformações congênitas entre os dois grupos não nos permitiu a discriminação de casos de SD. Contudo, comparando os casos vivos de SD do trabalho anterior, observa-se a alta morbidade nos portadores de defeitos congênitos. Salientamos entre os achados morfológicos de sistema nervoso central o tuber flocculus, heterotopia pouco frequentemente investigada, porém de alta especificidade nos casos de SD, quando comparada com outras síndromes dismórficas.

Quadro 1	Grupo A	Grupo B
Cardiopatía congênita	83.0%	71.4%
Malformação intestinal	41.4%	42.8%
Malformação renal	10.0%	17.0%
Malformação esquelética	6.9%	0%
Malformação endócrina	17.2%	0%

DISFUNÇÃO HEPÁTICA COMO PARTE DA SÍNDROME DE ALSTROM. D Moretti-Ferreira\*, LAM Zornoff\*\*, RHG Martins+, e SA Schelini+. (\* Depto. Genética, IB \*\*Depto. Clin. Méd., FM +Depto. Otorrin. Oftalm., FM/UNESP, Botucatu, SP)

A síndrome de Alstrom é uma doença genética autossômica recessiva. Nós relataremos um paciente com síndrome de Alstrom associada a disfunção hepática. CFA, 17 anos, masculino, branco, único filho de pais duplamente primos (1o. e 5o. graus), caso isolado na família, é fruto de uma gestação e parto normais. Apresentava aos 7anos estatura e PC normais e peso de 34.800g (>> percentil 97). Foi visto por nós à idade de 17 anos, já apresentando peso normal, estatura no 2o. percentil, inteligência normal, cegueira, hipogenitalismo e caracteres sexuais secundários normais.. A avaliação oftalmológica revelou catarata, atrofia óptica e retinite pigmentar. A investigação otorinolaringológica evidenciou hipoacusia neurosensorial bilateral. Ele apresentava diabetes mellitus tipo II, hepatomegalia e disfunção hepática (TGO 150 mUI/ml, TGP 90mUI/ml, BD 2,2 mg%, BI 1,0 mg%, FA 150 mUI/ml e GGT 100 mUI/ml). Exames para hepatite A e B, Alfa-1-antitripsina, Alfa-FP e ceruloplasmina foram normais. Biópsia hepática sugeria cirrose hepática macronodular. A investigação renal (uréia 90mg%, creatinina 1,72 mg%, clear. creat. 41 ml/min, proteinúria quantitativa de 778 mg/24hs com clearance de 34,4 ml/min, hipofosfatemia, acidose metabólica e ecografia renal normal) sugeria tubulopatia. O cariótipo foi normal. Nosso caso confirma a proposta de Connolly et.al (1991) de que o envolvimento hepático é parte do espectro dismórfico da síndrome de Alstrom.

SÍNDROME DE HAJDU-CHENEY: RELATO DE UM CASO. D Moretti-Ferreira, RP Oliveira Sobrinho, LC Orquizas (Serviço de Aconselhamento Genético, Departamento de Genética/IB, UNESP, Botucatu, SP).

A síndrome de Hajdu-Cheney é uma displasia esquelética rara, caracterizada por baixa estatura, perda precoce de dentes, dolicocefalia, face típica e acro-osteólise. Existem relativamente poucas descrições de casos clínicos na literatura, de modo que a prevalência dos sinais ainda não está plenamente estabelecida. Descrevemos a seguir um caso em que a acro-osteólise, citada como importante sinal dessa síndrome, está ausente. J.F.V., 6 anos, é filha de um casal jovem e não consanguíneo, sem antecedentes familiares dignos de nota. Nasceu de parto normal, após gestação sem intercorrências, com peso e estatura adequados à idade gestacional. Evoluiu com demora no fechamento da fontanela anterior, deformidade óssea progressiva e perda precoce de dentes decíduos. Apresenta baixa estatura, microcefalia, orelhas dismórficas, sobancelhas grossas, hipertelorismo, fissuras palpebrais oblíquas para cima, exoftalmia, olhos amendoados, ponte nasal alargada, ponta do nariz achatada, lábios finos, microrretrognatia, pescoço curto, esterno curto, peito escavado, camptodactilia de 2o. e 3o. quirodáctilos, pé torto equino-valgo bilateral e camptodactilia de pododáctilos. O inventário radiológico revelou alargamento da sela túrcica, ossos wormianos, hipoplasia mandibular, osteoporose e vícios posicionais de membros. Não havia acro-osteólise. Os sinais clínicos e radiológicos são compatíveis com o diagnóstico de síndrome de Hajdu-Cheney. A ausência de acro-osteólise não necessariamente exclui o diagnóstico em questão: pode ser de manifestação mais tardia ou mesmo, dado o pouco conhecimento sobre a síndrome, não se constituir num sinal cardinal.

## SÍNDROME DE COHEN - APRESENTAÇÃO DE 2 PACIENTES

Carakushansky, G, Teich, E, Reis, R.L.R., Ribeiro, M.G. e Reis, J. C. - Serviço de Genética do Inst. de Pediatria Martagão Gesteira da U.F.R.J.

A síndrome de Cohen caracteriza-se por facies peculiar com protusão dos incisivos superiores, microcefalia discreta, obesidade, deficiência leve a moderada e estreitamento dos pés e das mãos. Como achados associados é frequente encontrar dificuldades escolares, problemas de marcha devido ao genu valgum e pés planos, hipacusia, nistagmo e hipertelorismo.

A etiologia é a de uma herança mendeliana, possivelmente com transmissão autossômica recessiva, embora existam evidências de uma heterogeneidade genética. A consanguinidade foi assinalada em 7 descrições da literatura. Cerca de 40 casos já foram descritos e, pelo menos 13 desses, representavam casos esporádicos.

Apresentaremos dois pacientes com esta síndrome, ambos provenientes de uniões não-consanguíneas e que representavam casos esporádicos em suas respectivas famílias.

TIPO RARO DE NANISMO CONGÊNITO LETAL: DEFINIDO O PADRÃO AUTOSSÔMICO RECESSIVO? IL MONLLEO, MLC MALTA, CGG PORCIUNCULA (Departamento de Biologia, Universidade Federal de Alagoas, Maceió, AL).

Casal com interrupção de gestação de 27 semanas com feto do sexo feminino, medindo 0,28m (vértice-calcâneo), e pesando 1,34Kg. A inspeção: edema generalizado, ponte nasal baixa, macroglossia, tórax pequeno, abdome proeminente e severo encurtamento dos membros, com mãos e pés sem alterações. Exames Radiológicos e Histopatológicos com alterações peculiares. História gestacional: 1ª gestação: recém-nascido a termo, normal, 2ª gestação: aborto espontâneo no 1º trimestre, 3ª gestação: o propósito, 4ª gestação: recorrência da patologia. O casal é consanguíneo em 3º grau, sendo o pai fruto de um casamento entre primos de 1º grau. Em 1984 Blomstrand e col. descreveram o 1º caso de nanismo congênito letal como um novo tipo no conjunto das displasias esqueléticas, distinto das descrições anteriores de nanismos e da Acondrogênese. Herança Autossômica Recessiva foi sugerida de acordo com a alta consanguinidade detectada entre os pais. Acreditamos que o nosso caso possa ser o 2º exemplo da rara condição descrita por aqueles autores. Reforçamos a provável herança Autossômica Recessiva baseado na presença da consanguinidade múltipla e da recorrência. Ressaltamos a importância do Aconselhamento Genético em patologias letais, raras na população, mas com alto risco de recorrência.

**PREVALENCIA DAS MUCOPOLISSACARIDOSES NA ALEMANHA.**

E.R. Valadares<sup>1</sup>, J. Gehler<sup>2</sup>, M. Beck<sup>3</sup>

1- Departamento de Pediatria da Universidade Federal de Minas Gerais, Brasil, 2- Kinderklinik des Stadtkrankenhauses, Russelsheim, Alemanha, 3- Kinderklinik Mainz, Alemanha.

As mucopolissacaridoses (MPS) representam um grupo de doenças lisossomais, em que há acúmulo de mucopolissacarídeos (glicosaminoglicanos, GAG) dentro do citoplasma celular, devido à ausência de enzimas específicas. Através de dados clínicos e bioquímicos se diferenciam seis grupos maiores de MPS, que se diferenciam em subtipos: MPS I (deficiência de iduronidase), MPS II (S. Hunter), MPS III (S. Sanfilippo), MPS IV (S. Morquio), MPS VI (S. Lamy-Maratoux) e MPS VII (S. Sly).

O Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo da Clínica Pediátrica da Universidade de Mainz, na Alemanha, recebe material de diversas regiões da Alemanha e também de outros países. No período de 1973 até 1992, este laboratório confirmou o diagnóstico de 397 pacientes com MPS através de análises enzimáticas em leucócitos, soro ou fibroblastos. Através de uma análise retrospectiva destes casos foi levantada a prevalência das MPS neste serviço. A Síndrome de Sanfilippo (MPS III), com 40% dos casos, foi a MPS mais frequente, seguida da deficiência de iduronidase (MPS I) com 21,4%, da Síndrome Hunter (MPS II) com 20,7%, da Síndrome Lamy-Maroteaux (MPS VI) com 11,3%, da Síndrome de Morquio (MPS IV) com 6% e da Síndrome de Sly (MPS VII), a mais rara, com 0,5% dos casos. Quanto aos subtipos enzimáticos, 159 casos de MPS III se subdividiram em: 68% MPS III A, 25% MPS III B e 8% MPS III C, e de 24 casos de MPS IV, 23 foram do tipo MPS IV A e apenas um do tipo MPS IV B. A Síndrome de Sanfilippo tipo A (MPS III A) foi, com 27% do total dos casos, o defeito enzimático isolado mais frequente. O elevado número de casos levantados nos permite inferir estatisticamente o perfil das MPS na Alemanha.

O presente estudo fornece subsídios para estudos semelhantes no Brasil. (CAPES, FAPEMIG)

**SURDEZ, DEFEITO DE PAVILHÃO AURICULAR E PARALISIA FACIAL: DESCRIÇÃO DE UM CASO.** APS Ferreira, ES Ramos, PSAF Castro, JM de Pina-Neto (Departamento de Genética da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto-USP).

Os autores descrevem o caso de uma criança (C.H.), sexo masculino, 6 anos e 7 meses, branco, primeiro filho de casal não consanguíneo, mãe G2P2A0 e sem casos semelhantes na família. O propósito foi encaminhado ao Serviço de Genética Médica do HC-FMRP por apresentar malformação de pavilhão auditivo e paralisia facial à esquerda. Nasceu de parto normal, pré-termo (8 meses), tendo apresentado problemas respiratórios nos primeiros dias de vida. O desenvolvimento neuropsicomotor foi normal. Ao exame físico apresentava: assimetria facial, epicanto bilateral, narinas anti-vertidas, desvio de rima labial para a direita, microtia e estreitamento acentuado de meato auditivo externo à esquerda e orelha direita normal, mancha café-com-leite de 4cm de diâmetro sobre o mamilo direito, mancha hipocrômica de 1cm de diâmetro na face interna de coxa esquerda e sindactilia cutânea de terço proximal entre 2º e 3º pododactilos bilateralmente. Exames complementares: audiometria revelou perda condutiva de aproximadamente 60dB; timpanometria com ausência aparente de reflexo estapediano; RX de colunas normal e ultrassonografia renal normal. Os achados sugerem o diagnóstico de Surdez-Defeito de Orelha e Paralisia Facial devido à semelhança com os descritos por SELLARS e BEIGHTON (1983).

COLOBOMA DE CRISTALINO ASSOCIADO A OUTRAS MANIFESTAÇÕES OCULARES: DESCRIÇÃO DE UM CASO. ES Ramos, AAV e Cruz, MVR Muñoz, TR Noce, PSAF Castro, LR Martelli (Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - Universidade de São Paulo).

Os autores apresentam o caso de paciente (C.S.D.), do sexo feminino, nascida em 26/06/86, de parto normal, a termo, pesando 1.450g e medindo 46cm, terceira filha de casal jovem, não consanguíneo e mãe G4P3A1, sem relato de alterações semelhantes na família. A criança foi encaminhada, pelo Serviço de Oftalmologia, ao Setor de Genética Médica do HC-FMRP-USP, devido a glaucoma congênito corrigido aos 5 meses de vida. O desenvolvimento neuropsicomotor e pñdero-estatural revelou-se normal. Apresentava, aos 11 meses, peso de 10.300g(p50), 73cm de comprimento(p50) e perímetro cefálico de 45,5cm(p50). Ao exame físico foram observados cílios arqueados, hipertelorismo aparente, epicanto, opacificação de córnea à esquerda e nistagmo; nariz com raiz acentuadamente deprimida e com dorso curto. Exames complementares: a) RX de crânio (19/05/86) evidenciou hipertelorismo ocular com distância interorbitária de 2,5cm(a cima de p95%); b) exame oftalmológico (27/07/93) demonstrou a presença de displasia de íris, coloboma de cristalino, microfacia, atrofia de nervo óptico e alta miopia em olho direito, sendo a avaliação do olho esquerdo dificultada devido à leucoma. O coloboma de cristalino constitui-se em achado pouco frequente em avaliações oftalmológicas, o que dificulta o diagnóstico e o aconselhamento genético neste caso, onde, em particular, está associado a outras manifestações oculares.

LESÕES DERMATOLÓGICAS EM PORTADOR DE TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 13. TR Noce, LR Martelli, ES Ramos, SA Santos, R Aquino, PSAF Castro, JM de Pina-Neto.

Os autores descrevem o caso de uma criança(N.C.N.), 11 meses, sexo feminino, segunda filha de casal jovem, não consanguíneo, mãe G2P2A0, sem história de outros afetados na família. A paciente foi encaminhada ao Setor de Genética Médica do HCFMRP por apresentar alterações de face e lesões de pele disseminadas pelo corpo desde o nascimento. Nasceu de parto normal, a termo, medindo 48cm e pesando 3.440g. As medidas na primeira consulta foram: peso de 7.500g(p3), 70cm de comprimento(p25) e perímetro cefálico de 42cm(abaixo do p3). Ao exame físico apresentava braquicefalia, implantação alta de cabelos em frente, fendas palpebrais oblíquas para baixo, sinofre, base nasal achatada, cicatriz de correção cirúrgica de fendas labial(bilateral) e palatina, além de retrognatia moderada. Havia a presença de manchas hipocrômicas, bem delimitadas, com padrão bizarro, disseminadas pelo corpo, lesões papulares hipocrômicas em face e de manchas hiperocrômicas lineares em dorso. A análise citogenética do propósito evidenciou cariótipo 46,XX,-13,+t(13q;13q) enquanto a dos pais revelou-se normal. O estudo tem por objetivo descrever o caso de paciente com lesões dermatológicas atípicas em portadores de trissomia do cromossomo 13.