



PO45 - SÍNDROME ÓCULO-FACIO-CARDIO-DENTAL COM MUTAÇÃO DO GENE BCOR: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Pedro Neves Cardoso, Augusto Magalhães, Sérgio Estrela Silva, Jorge Breda
(Centro Hospitalar de São João)

Introdução: Mutações no gene BCOR estão associadas ao Síndrome Óculo-facio-cardio-dental, um síndrome X-dominante que só se manifesta no género feminino. Os achados presentes neste síndrome incluem: fácies característico (cara longa, nariz curto e com ponte larga), microftalmia, catarata congénita, glaucoma secundário, defeitos cardíacos e alterações dentárias com alongamento das raízes e persistência da primeira dentição.

Caso clínico: Apresentamos o caso clínico de um recém-nascido de termo, do género feminino, com catarata congénita bilateral, microftalmia do olho esquerdo, fácies característico deste síndrome e foramen ovale patente. Pelas alterações oftalmológicas foi observado na consulta de Oftalmologia Pediátrica do CHSJ e submetido a FACO + Vitrectomia ODE, tendo o pós-operatório complicado por glaucoma secundário refractário à terapêutica médica. Realizaram-se múltiplas intervenções cirúrgicas culminando na colocação de válvula de Ahmed no OD.

Os testes genéticos confirmaram a existência de mutação frameshift no gene BCOR, compatível com o Síndrome Óculo-facio-cardio-dental.

Conclusão: Este caso é demonstrativo de concordância entre genótipo e fenótipo no Síndrome Óculo-facio-cardio-dental e ainda da importância do diagnóstico clínico precoce nas cataratas congénitas.