

SÍNDROME DE MALAN – RELATO DE 4 CASOS

BOY Raquel, TORRACA Gustavo, GUIDA Gustavo

HUPE-UERJ, Profa Associada; IPPMG-UFRJ-Médico geneticista; DASA Genômica, Médico geneticista.

Email: raquelboy1@gmail.com

Introdução Síndrome de Malan ou Sotos tipo 2 (OMIM #614753), é uma condição clínica ultrarara recentemente descrita e decorre da haploinsuficiência do gene *NFIX*. Objetivamos relatar achados clínicos, radiológicos e moleculares de quatro casos diagnosticados na população brasileira. **Relato de casos:** 4 pacientes, 3 do sexo masculino e 1 do feminino, fruto de pais jovens, não consanguíneos. Idade média do diagnóstico de 25,5 meses de vida (10-36 meses). Todos evoluíram com atraso global do desenvolvimento, problemas comportamentais, hipercrecimento, dismorfias craniofaciais, mãos grandes, biotipo afilado, hipotonia. Convulsões (1/4), pneumotórax espontâneo neonatal (1/4). Achados radiológicos: avanço de idade óssea (2/4), espaço de Wirchow-Robin (W-R) aumentado visto no período fetal (1/4), assimetria de hipocampo (1/4), assimetria de ventrículo esquerdo (3/4), nervo e quiasma ópticos afilados (1/4). Achados moleculares: c.281_282del p.(Glu94Valfs*32) ; c.608_delAACCAinsTCTCCGCTA p.(Ly203Ilefs*10); c.664del p.(Asp222ThrfsTer4); and Microdel19p13.2 525 Kb Exons- 4/1111. **Propedêutica:** Levantamento de dados de prontuários médicos (3/4), contato telefônico com familiar (1/4), uso de instrumento de coleta de dados (4/4) e de termo de consentimento informado (4/4). Dados moleculares: exoma (2/4), painel de síndromes de supercrecimento (2/4). **Discussão:** Descritos achados pré-natais, neonatais e dos primeiros anos de vida. 3 de 4 com variantes do gene *NFIX* não descritas na literatura e 1 de 4 com microdeleção, envolvendo mais genes além do *NFIX*. Não há correlação genótipo-fenótipo, exceto pela ocorrência de epilepsia em caso com microdel19p como já descrito. **Conclusão:** Devido a sobreposição fenotípica com outras síndromes de hipercrecimento, o diagnóstico molecular é mandatório para cuidados personalizados e aconselhamento genético adequado.

Palavras-chave: Hipercrecimento. Sotos 2. *NFIX*. Brasil.