

GENE PTEN: UM CASO DE AUTISMO ASSOCIADO A CANCER FAMILIAR FEMININO

SOUZA, William; GIL, Vanessa; SAMEL, Sabrina; SOARES, Rafaela; ALVES Marianne; GON, Isabela; COUTO, Lorena; FIGUEIRÉDO, Mariana

Caso clínico: DC, masculino, 6 anos de idade, ao atendimento no serviço de genética foi diagnosticado Déficit Intelectual Moderado (CID10: F78.8), Transtorno do Espectro Autista, macrocefalia, dismorfismos faciais leves e sobrepeso. Propedeutica: Filho de pais jovens, saudáveis e não consanguíneos. Não há relatos de condições hereditárias ou genéticas em sua família para TEA. O exoma completo evidenciando variante provavelmente patogênica, em heterozigose, no gene PTEN [OMIM:605309] de herança autossômica dominante. O transtorno do espectro autista (TEA) compreende um grupo complexo e geneticamente heterogêneo de síndromes que podem depletar interações sociais e comunicação, gerar comportamentos repetitivos e/ou restritivos e hiperfoco. Embora a maioria dos casos seja de etiologia indefinida, sendo melhor entendido como um fenômeno multifatorial, porém em quase 20% dos casos é possível relacioná-lo a alguma anomalia genética conhecida, a exemplo das mutações no gene PTEN - causadoras de quadros de TEA associados à macrocefalia e a maior propensão aos tumores, assim como casos de câncer de mama nas mulheres da família, o que altera o manejo. Resultados : diagnóstico de autismo síndrômico relacionado ao gene PTEN confirmado por exame de sequenciamento genético. Conclusão: Diante desse caso fica evidente a importância de uma avaliação física detalhada afim de detectar dismorfias que nos leve a suspeitar de casos de autismo síndrômico e chegar ao diagnóstico correto, possibilitando um aconselhamento genético adequado à família e estratégias para prevenir e tratar as comorbidades relacionadas como as neoplasias que podem ser correlacionadas com a alteração genética encontrada no probando.

Transtorno do Espectro Autista. PTEN. Cancer