

P-05

LONG-TERM FOLLOW-UP OF INDIVIDUALS WITH WILLIAMS-BEUREN SYNDROME: FACILITATE TRANSITION FROM PEDIATRIC MEDICINE TO ADULT MEDICINE (A CASE REPORT)

Carla Carmona, Teresa Saraiva, Ana Fortuna

Unidade de Genética Médica, Centro Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar do Porto - EPE, Porto, Portugal
carla.carmona@chporto.min-saude.pt

Abstract: Williams – Beuren syndrome (WBS; MIM 194050) is a rare neurodevelopmental disorder caused by a chromosomal microdeletion at 7q11.23. It results in specific physical, behavioural, and cognitive abnormalities together with structural and chemical anomalies in the developing brain. The physical phenotype includes growth retardation, a dysmorphic face, heart abnormalities, hyperacusis, infantile hypercalcaemia, and abnormal gait. The neuropsychological profile is a striking one, characterized by strengths in certain complex faculties alongside marked and severe deficits in cognitive domains. Unlike many others with this kind of difficulties, WBS tends to have a “gregarious” personality, being overly friendly with strangers and lack social judgement skills in general.

Material and Methods: We present the results from the long-term follow-up of a female adult patient aged 39 years, characterizing her physical and neuropsychological development. We also characterize her social and educational context of life.

Results: Our patient revelled during her development the physical and neuropsychological characteristics of individuals with WBS. Albeit she had the neurocognitive deficits profile observed in this syndrome, she always had mental global levels in the “limit” range, allowing her the access to a good level of school and professional training.

We also emphasize the importance of all data collected during her follow-up to facilitate the transition from pediatric medicine to adult medicine and for her adaptation to different contexts of life, namely the social and professional contexts.

P-06

APLICAÇÃO DOS MARCADORES IRT/PAP/IRT NO RASTREIO NEONATAL DA FIBROSE QUÍSTICA

Lurdes Lopes, Ana Marcão, Ivone Carvalho, Carmen Sousa, Helena Fonseca, Hugo Rocha, Laura Vilarinho

Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, Departamento Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Porto, Portugal
lurdes.lopes@insa.min-saude.pt

A Fibrose Quística (FQ) é uma doença genética, com transmissão autossómica recessiva. Bioquimicamente deve-se à deficiência na proteína Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator que é codificada pelo gene *CFTR*, localizado no cromossoma 7. Estão descritas cerca de 2000 variantes genéticas associadas a esta doença.

Iniciou-se no final de 2013 um estudo piloto integrado no Programa Nacional de Diagnóstico Precoce (PNDP), que incluiu 80,000 recém-nascidos (RN).

O aumento da concentração sanguínea da tripsina imunoreactiva (IRT) nos primeiros dias de vida dos RN com FQ possibilita o rastreio neonatal desta doença. No entanto, apesar de uma boa sensibilidade (95%), o IRT não é um marcador específico (34-75%) para a FQ, e um rastreio baseado unicamente neste marcador tem um número elevado de falsos positivos. Por esta razão, têm sido propostos vários algoritmos de rastreio, incluindo outros marcadores bioquímicos como a Proteína Associada à Pancreatite (PAP).

Neste estudo, o algoritmo de rastreio utilizado baseia-se na determinação do IRT/PAP/IRT em sangue colhido em papel de filtro, sendo a amostra de sangue a mesma colhida para as restantes doenças rastreadas. Neste estudo foram identificadas 680 amostras com valor elevado de IRT ao rastreio, mas apenas em 272 casos foram solicitadas novas amostras por apresentarem também aumento de PAP. Esta estratégia reduziu significativamente os pedidos de segunda amostra de sangue.

Foram diagnosticados neste estudo 11 doentes, o que implica uma prevalência ao nascimento de aproximadamente 1:7,200, no entanto este estudo será alargado a mais 80,000 RN para estabelecermos a real prevalência desta patologia na nossa população.