

Patologia	Síndrome de Potocki-Lupski (ORPHA:1713)
Descrição clínica	<p>Epidemiologia: A síndrome de Potocki-Lupski (PTLS) ou síndrome de microduplicação 17q11.2 tem uma prevalência aproximada de 1 em cada 25000 indivíduos.</p> <p>Descrição clínica: A PTLS é caracterizada por manifestações cognitivas, comportamentais e médicas. A maioria dos indivíduos apresenta um atraso no desenvolvimento psicomotor, cumprindo posteriormente os critérios de perturbação do desenvolvimento intelectual moderada. A nível comportamental, podem ser observados problemas de atenção, hiperatividade, timidez e ansiedade. Alguns indivíduos preenchem os critérios para perturbação do espectro do autismo. Os principais problemas médicos são hipotonia, disfagia orofaríngea que leva a deficiência de crescimento, doença cardíaca congénita, hipoglicemia associada a deficiência de hormona de crescimento e características faciais ligeiramente dismórficas. As manifestações médicas levam normalmente à identificação de PTLS na infância; no entanto, aqueles com apenas manifestações comportamentais e cognitivas podem ser identificados mais tarde na infância.</p> <p>Etiologia / Métodos de diagnóstico: O diagnóstico de PTLS é estabelecido pela deteção de uma duplicação heterozigótica no cromossoma 17p11.2 que engloba o gene <i>RAI1</i>. Uma duplicação recorrente de 3,7 Mb é responsável por aproximadamente dois terços das duplicações 17p11.2; aproximadamente um terço são duplicações não recorrentes que abrangem o <i>RAI1</i> e variam em tamanho de 0,41 Mb a 19,7 Mb.</p> <p>Tratamento das manifestações: A avaliação multidisciplinar envolvendo profissionais de saúde de diversas especialidades varia de acordo com a idade e apresentação dos problemas de cada indivíduo. A gestão de todas as manifestações de PTLS segue o tratamento padrão.</p> <p>Vigilância: Monitorização de rotina para desaleceração do crescimento, baixa estatura; avaliação periódica do desenvolvimento por um especialista em desenvolvimento; rastreio de problemas de comportamento em cada visita; consulta com psiquiatra e/ou psicólogo se existirem preocupações comportamentais; acompanhamento de doenças cardíacas congénitas, quando estas estão presentes.</p> <p>Aconselhamento genético: O PTLS é herdado de forma autossómica dominante. A maioria dos indivíduos afetados apresenta uma duplicação <i>de novo</i>; no entanto, foi relatada transmissão de pai para filho. Se a duplicação 17p11.2 identificada no probando não for identificada em nenhum dos progenitores, o risco de futuras gravidezes poderá ser ligeiramente superior ao da população em geral (embora ainda <1%) devido à possibilidade de mosaïcismo somático e/ou germinativo dos progenitores. Se um dos progenitores tiver a duplicação 17p11.2, o risco de cada irmão herdar a duplicação é de 50%. Não é possível prever com segurança o fenótipo dos indivíduos que herdarem a duplicação. São possíveis testes pré-natais e testes genéticos pré-implantação utilizando microarray cromossómico (CMA) para detetar a duplicação 17q11.2 encontrada no probando.</p>
Para saber mais	<p>https://www.orpha.net/en/disease/detail/1713</p> <p>https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK447920/</p> <p>https://www.rarechromo.org/media/information/Chromosome%2017/17p%20Duplications%20FTNP.pdf</p> <p>https://www.simonssearchlight.org/pt-br/visualizar-impressao/?ref=45576</p>



REPÚBLICA
PORTUGUESA

SAÚDE



SNS SERVIÇO NACIONAL
DE SAÚDE



UNIDADE LOCAL DE SAÚDE
SANTA MARIA

<https://ptlsfoundation.org/>