

## ELUCIDAÇÃO DE MALFORMAÇÃO NEONATAL COMPLEXA POR SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO EXOMA: RELATO DE CASO

ARTHUR FERREIRA SABIÁ<sup>1</sup>; GRAZIELA PARONETTO MACHADO ANTONIALI<sup>2</sup>; GIL MONTEIRO NOVO FILHO<sup>3</sup>; RODRIGO AMBROSIO FOCK<sup>4</sup>; YANCA GASPARINI DE OLIVEIRA<sup>5</sup>; AMOM MENDES DO NASCIMENTO<sup>6</sup>; CAROLINA BARBOSA<sup>7</sup>; GERSON DA SILVA CARVALHO<sup>8</sup>

FUNDAÇÃO DE ENSINO E PESQUISA EM CIÊNCIAS DA SAÚDE<sup>1</sup>; HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA<sup>2</sup>; OLLIN<sup>3</sup>; OLLIN<sup>4</sup>; OLLIN<sup>5</sup>; OLLIN<sup>6</sup>; OLLIN<sup>7</sup>; HOSPITAL DE APOIO DE BRASÍLIA<sup>8</sup>

### INTRODUÇÃO

Neonatos com múltiplas malformações congênitas internados em Unidades de Terapia Intensiva (UTI) representam um significativo desafio diagnóstico. A sobreposição de achados clínicos frequentemente leva a um diagnóstico diferencial amplo e a uma prolongada "odisseia diagnóstica". Neste cenário, o Sequenciamento Completo do Exoma (WES) emerge como uma ferramenta poderosa, capaz de otimizar e acelerar a investigação etiológica <sup>1</sup>.

### OBJETIVO

Relatar o caso de um neonato gravemente enfermo com um quadro polimalformativo complexo, cujo diagnóstico etiológico foi elucidado pelo uso WES em um prazo de 72 horas (*fast EXOMA*). O objetivo é justificar a importância do *fast EXOMA* como ferramenta de primeira linha na aceleração diagnóstica de casos neonatais graves sem etiologia definida, demonstrando seu impacto direto no manejo clínico e no aconselhamento genético familiar.

### RELATO DO CASO

Trata-se de filho de casal não consanguíneo, com história de filha anterior falecida com quadro de múltiplas anomalias congênitas (cardiopatía e agenesia de corpo caloso). A gestação foi marcada por diagnóstico pré-natal de hérnia diafragmática à esquerda. Após o nascimento, o paciente evoluiu com múltiplos diagnósticos, incluindo encefalopatia crônica não progressiva (malformação de Dandy-Walker, agenesia do corpo caloso, trigonocefalia), hipoplasia pulmonar à esquerda, traqueomalácia, epilepsia e hipertensão pulmonar moderada.

Ao exame físico, apresentava dismorfismos significativos: trigonocefalia, ausência de sobrancelhas, microtia grau III bilateral, telecanto aparente, raiz nasal alargada, narinas antevertidas, pescoço curto, rizomelia de membros superiores e hipoplasia da falange distal e unha do 5º quirodáctilo.

Devido à impossibilidade de um diagnóstico clínico definitivo, pela sobreposição de achados comuns a mais de um quadro sindrômico, foi realizado *fast EXOMA* em tríade (paciente e genitores), com resultado em 72 horas. O exame evidenciou a variante patogênica *de novo* c.1156C>T (p.Gln386\*) no gene *ARID1A*.



### DISCUSSÃO e COMENTÁRIOS FINAIS

O resultado do WES foi decisivo para o diagnóstico etiológico, estabelecendo de forma rápida e precisa a Síndrome de Coffin-Siris tipo 2. Exames complementares e o exame físico, isoladamente, não permitiriam o diagnóstico sem o teste molecular, dada a complexidade do quadro. A Síndrome de Coffin-Siris é uma condição genética rara, caracterizada por atraso de desenvolvimento, traços faciais grosseiros e anomalias de membros <sup>2</sup>.

O diagnóstico etiológico, sendo realizado de maneira rápida e prioritária, permitiu um melhor planejamento de cuidado para o paciente e, fundamentalmente, possibilitou um aconselhamento genético acurado. A aparente contradição entre a variante *de novo* e a história familiar de recorrência levantou a forte suspeita de mosaïcismo gonadal parental. Este achado altera drasticamente o risco de recorrência para futuras gestações de <1% para até 50%, reforçando o papel indispensável do exoma na orientação de decisões reprodutivas <sup>3,4</sup>.

### REFERÊNCIAS

