

# HOLOPROSENCEFALIA-LIKE E MUTAÇÃO NO GENE SHH: RELATO DE UM CASO

BERTOLACINI CDP\*\*\*, Antoneli MZ\*\*\*, Arilho-Ribeiro LA, Richieri-Costa A

Departamento de Genética, Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, USP

Objetivo: Relatar um caso de Holoprosencefalia-like (HPE-like), suas características clínicas e avaliações realizadas, identificando as possíveis alterações genéticas e audiológicas, na tentativa de elucidar o papel do gene Sonic Hedgehog (SHH) e o funcionamento das vias auditivas na HPE.

Relato Clínico: A paciente estudada é do gênero feminino, tem 22 anos de idade e, na avaliação genética clínica, apresentou as seguintes características faciais: fissura labiopalatina mediana, hipoplasia de face média, hipotelorismo ocular, base nasal achatada e microcefalia. A paciente foi submetida à triagem molecular para os genes SHH, SIX3, GLI2, TGIF, tendo sido encontrada a seguinte mutação no gene SHH: 420C>G (H140Q). A mesma triagem foi realizada nos pais e como resultado, encontramos a mesma mutação genética no pai, que apresentava apenas microssinais da HPE (hipotelorismo ocular e microcefalia). A paciente e seu pai foram submetidos à ressonância magnética de crânio, sendo encontrada apenas uma anormalidade no pai, um tumor de hipófise. A paciente também foi submetida à avaliação audiológica, composta de audiometria tonal limiar, imitanciometria, emissões otoacústicas e PEATE, sendo os resultados dentro dos padrões de normalidade. Conclusão: Concluímos que, nos casos de HPE-like, é muito importante investigar os membros da família em busca de microssinais, pois uma mesma mutação genética pode resultar tanto em quadros muito graves de HPE como em microformas da mesma. Não foram encontrados problemas auditivos ou de condução neural de estímulos acústicos até o nível do tronco encefálico que pudessem ser demonstrados pelo PEATE. Os resultados da avaliação do sistema auditivo podem contribuir de forma positiva na definição do prognóstico e das estratégias de tratamento.