

**Tabela 2.** Comparação das características clínicas da síndrome LIG4 com os principais diagnósticos diferenciais

Achados clínicos	NBS	Anemia de Fanconi	Síndrome de Seckel	Síndrome LIG4	Caso atual
Microcefalia	+	+	+	4/5	+
Testa inclinada	+	-	+	ND	+
Fissura palpebral	Para cima	-	Para baixo	ND	Para cima
Epicanto	+	-	-	ND	+
Micrognatia	+	-	+	ND	+
Anomalia de pavilhão auricular externo	+	+	+	ND	-
Nariz proeminente	+	-	+	ND	+
Filtro nasal longo	+	-	-	ND	-
Polidactilia	+	+	-	ND	-
Clinodactilia	+	-	+	ND	+
Sindactilia	+	-	-	ND	-
Lesões cutâneas	+	+	+	+	-
ADNPM/DI	+	+	+	2/5	+
Neoplasias	+	+	-	1/5	-
Infecções recorrentes	+	+	-	1/5	+
Pancitopenia	-	+	-	3/5	+
Anomalia genital	+	+	+	ND	+
Radiossensibilidade	+	+	+	+	+
Gene	<i>NBS1</i>	<i>FANC</i>	<i>ATRB</i>	<i>LIG4</i>	<i>LIG4</i>

ND: não disponível

ADNPM/DI: atraso de desenvolvimento neuropsicomotor/Deficiência intelectual

Recursos obtidos de The London Dysmorphology Database (Winter e Baraitser, 2003)

*ATRB*: identificado em duas famílias consanguíneas