



1º CONGRESSO DE
**PEDIATRIA DA
REGIÃO NORTE**
MANAUS - AM
22 A 24 DE JUNHO DE 2023

**22 A 24 DE
JUNHO DE 2023**

Centro de Convenções Manaus Plaza Shopping
Av. Djaima Batista, 2100 - Chapada, Manaus - AM



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Deleção 6Q: Um Relato De Caso Dentro Da Maternidade Nossa Senhora De Nazaré Em Roraima

Autores: BEATRIZ DE SOUZA NUNES E SILVA (UFRR), GIOVANNA MAFRA E SILVA (UERR), INGRID VITÓRIA DA COSTA NOGUEIRA (UFRR), LETICIA MORAIS DIAS (UFRR), MARCELO HENRIQUE ARAUJO BATISTA (FAMETRO)

Resumo: A deleção distal do braço longo do cromossomo 6 ou síndrome de deleção 6q é uma anomalia rara caracterizada por um atraso no crescimento da criança durante a gestação e após o nascimento. A maioria dos casos de síndrome distal 6q resulta de uma divisão anormal de uma translocação equilibrada familiar, ou uma inversão pericêntrica. A deleção do 6q apresenta diversos fenótipos, dentre eles a deficiência intelectual, microcefalia, cardiopatias congênitas, hipotonia, anormalidades na retina e dificuldade no crescimento. Lactente de 1 mês e 29 dias do sexo feminino, nascida pré-termo (36 semanas) de parto cesárea. Ao nascimento, apresentava pé torto congênito, sindactilia e reflexo de extensão dos braços durante o choro. A avaliação da equipe e exames pós-natais confirmaram cardiomegalia, desconforto respiratório precoce, taquipneia transitória do recém-nascido e atelectasia pulmonar direita. O exame de cariótipo com banda G revelou 46 cromossomos com deleção no braço do cromossomo 6 com quebra da região distal do braço longo da banda 6q26 até a banda terminal. Atualmente paciente está sendo acompanhada em UTI neonatal, recebendo tratamento para cardiopatias e reposição vitamínica... **Discussão:** Deleções são anomalias cromossômicas relacionadas à perda de genes que afetam a dosagem gênica e resultam em um desequilíbrio cromossômico em um indivíduo. Por abrigar uma grande quantidade de genes imunológicos, o cromossomo 6 é um dos maiores do genoma humano e mais sujeito a mutações. A anomalia envolvendo o cromossomo 6 apresenta fenótipos como aparência facial síndrômica, defeitos cardíacos congênitos, retardos no crescimento e no desenvolvimento cognitivo, hipotonia, microcefalia, entre outros – com enfoque na aparência facial síndrômica e as cardiopatias nesse caso. No relato do caso vigente, o paciente foi diagnosticado com a síndrome de deleção do braço longo do cromossomo 6. Em relação ao diagnóstico, as deleções cromossômicas são estudadas por meio dos exames citogenéticos – cariótipo, FISH e sequenciamento, aos quais analisam a carga genética do paciente de forma estrutural e numérica. Nesse exame, o cariótipo apresentou alteração cromossomal na sequência 6q26. **Conclusão:** O impacto da deleção genética varia significativamente entre um indivíduo e outro sendo essencial que os pacientes e suas famílias recebam tratamento individualizado e de qualidade, bem como apoio emocional e educacional. Vale ressaltar a importância de uma infraestrutura adequada e a disponibilidade de equipamentos e exames para um diagnóstico conclusivo a fim de fornecer melhor tratamento das complicações que abordam a síndrome de deleção do cromossomo 6.