



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. Djalma Batista, 2100 - Chapada, Manaus - AM



Trabalhos Científicos

Título: Detecção De Um Caso De Síndrome De Williams-Beuren Através Da Hibridação In Situ Por Fluorescência Em Manaus, Amazonas

Autores: NATALIA DAYANE MOURA CARVALHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO AMAZONAS), PALOMA DE SOUSA PASSOS (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS), ROGÉRIO DE OLIVEIRA NEVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO AMAZONAS), VANIA MESQUITA GADELHA PRAZERES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO AMAZONAS), CLEITON FANTIN (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS)

Resumo: A Síndrome de Williams-Beuren é uma doença genética rara causada por uma microdeleção cromossômica na região 7q11.23. É caracterizada como multissistêmica, incluindo deficiência mental, dificuldade de aprendizado, fáceis dismórficas, baixa estatura, comportamento hiperssociável e, diversas malformações como cardíacas, endócrinas, esqueléticas, gastrointestinais e oftalmológicas. Seu diagnóstico é tradicionalmente clínico, mas análises citogenômicas podem ser utilizados, como o exame de hibridização in situ por fluorescência, permitindo uma melhor caracterização etiológica da síndrome. Assim, nosso objetivo foi relatar um caso de um menino com a Síndrome de Williams-Beuren apresentando a microdeleção na região 7q11.23 em Manaus/Amazonas. Paciente sexo masculino, 12 anos de idade, filho de casal não consanguíneo e sem histórico de doença heredofamiliar. O paciente foi encaminhado para ambulatório de genética devido à suspeita de síndrome genética e ao exame físico foi identificado face de gnomo com nariz arrebitado, lábios cheios, sorriso frequente, baixa estatura, dificuldade de aprendizado, displasia de válvulas atrioventriculares com insuficiência leve e cisto renal esquerdo. O resultado do exame de cariótipo foi normal e o exame de hibridização in situ por fluorescência revelou a presença de apenas um sinal fluorescente correspondente à região crítica da síndrome, comprovando a microdeleção da região 7q11.23. Após retorno a consulta com geneticista, foi diagnosticado com a Síndrome de Williams-Beuren. O paciente segue em acompanhamento multiprofissional, com ênfase em terapias com psicólogo, fonoaudiólogo e terapia ocupacional. aTais achados revelaram diagnóstico etiológico de microdeleção cromossômica na região 7q11.23 corresponde à Síndrome de Williams-Beuren. Essa microdeleção ocasiona em perda de vários genes que afetam a dosagem gênica/haploinsuficiência gênica, resultando em um desequilíbrio citogenômico, e consequentemente contribuindo para o fenótipo do paciente. Portanto, a análise citogenômica foi primordial no diagnóstico etiológico, no qual identificou a microdeleção 7q11.23, permitindo auxiliar no desfecho do diagnóstico bem como no prognóstico, aconselhamento genético e na tomada de decisões médicas, garantindo a melhor qualidade de vida para o paciente.