



11º Congresso Brasileiro de Endocrinologia e Metabolologia
03 a 06 de junho de 2015
Natal/RN

Trabalhos Científicos

Título: Doença De Graves Com Rearranjo Dos Cromossomos 9, 15, 18 E X: Relato De Caso.

Autores: ALVES C; KULIKOWSKI L*; ZUGAIB L

Resumo: Introdução: A doença de Graves (DG) é o hipertireoidismo primário autoimune causado pela produção de anticorpos estimuladores do receptor do TSH (TRAb). Esse trabalho tem por objetivo descrever um caso, inédito de um adolescente com um rearranjo cromossômico complexo (CCR) associado a DG. Descrição do caso: Paciente masculino, de 16 anos, avaliado devido à hipertireoidismo. Ao exame físico apresentava: peso e estatura <P5% desenvolvimento puberal G1/P1, face alongada, hipertelorismo ocular, implantação baixa de orelhas, palato ogival, exoftalmia bilateral, pescoço alongado, tronco assimétrico, cifose, escoliose, aspecto marfanoide, deficiência cognitiva, surdo-mudez e sopro sistólico em foco aórtico. Exames laboratoriais revelaram hipertireoidismo primário com TRAb e AAM positivos. USG da tireoide: volume tireoidiano de 21,5 cm³ (6-14). Ecocardiograma: estenose valvar pulmonar leve, insuficiência valvar pulmonar moderada e dilatação importante de tronco pulmonar. Audiometria e PEATE: perda auditiva de grau severo bilateral. Análise citogenética: cariótipo normal. Estudo de MLPA mostrou: 3 cópias do gene DOCK8 em 9p24, 1 cópia do gene CTDP1 em 18q23, 3 cópias do gene DMRT1 em 9p24.3 e 1 cópia do gene RBFA em 18q23. Análise cromossômica por microarranjos mostrou duplicação de 12.9 Mb do 9p (46,587-13,044,407), deleção de 142 Kb do 15q (24,352,956-24,495,160), deleção de 7.3 Mb do 18q (70,661,919-78,014,582) e duplicação do Xp (7,828,792-8,115,458). Análise pelo FISH mostrou 3 sinais na região subtelomérica do braço curto do cromossomo 9 (9p24.3). Comentários: Esse trabalho descreve, pela primeira vez, um CCR associado a DG e reforça a importância de usar técnicas moleculares no diagnóstico de pacientes síndromicos com DG