



12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Deleção 3Q29 : Relato De Caso

Autores: JULIETA ALICE MORENO RODRIGUES; VIVIANE CASSIA BARRIONUEVO JAIME; KAROLINE VIANA NÓBREGA; ÉRIKA DE LIMA CARNEIRO; MÉRCIA CARDOSO OLIVEIRA GOMES; ANA CAROLINA AMORIM GOMES DE MELO; KEILA JULIANA CARVALHO FERNANDES DE ANDRADE; ILUSKA ALMEIDA CARNEIRO MARTINS DE MEDEIROS; JENNER CHRYSTIAN VERÍSSIMO DE AZEVEDO; RICARDO FERNANDO ARRAIS

Resumo: INTRODUÇÃO: Síndrome de deleção 3q29 caracteriza-se por deleção subtelomérica recorrente com manifestações clínicas extremamente variáveis: déficit cognitivo, características dismórficas, baixo peso ao nascimento, distúrbios neuropsiquiátricos, infecções de repetição e, ocasionalmente, malformações cardíacas, craniofaciais e genitourinárias. Apresentamos caso de Síndrome de deleção 3q29 acompanhado em ambulatório especializado. DESCRIÇÃO DO CASO: CAM, 2 anos, feminino, encaminhada por déficit pômbero-estatural. Foi RNT/PIG, sem intercorrências. Leve déficit de aprendizado. Ao exame: BEG, escore Z peso: -6,8, escore Z estatura: -3, 92, proporcionada, fâscies triangular, baixa implantação de orelhas e cabelos, clinodactilia em 5º quirodáctilos bilaterais, sindactilia do 2º com 3º pododáctilo direitos. Idade óssea compatível, IGF-1 baixo, cariótipo 46XX, ressonância de sela túrcica e função tireoidiana normais. Estudo do exoma completo evidenciou deleção do 3q29 e uma variante em heterozigose no gene SHOX, em região 5' não traduzida desse gene. Apresentou melhora da velocidade de crescimento após teste terapêutico com dose supra-fisiológica de somatropina. Atualmente com 5 anos, não apresenta distúrbios neuropsiquiátricos e infecções de repetição. COMENTÁRIOS: Síndrome de deleção 3q29 é um evento raro, 23 casos relatados na literatura, com fenótipos extremamente variáveis. Relatamos um caso de baixa estatura proporcionada importante e que até o momento não havia sido observada nos pacientes com essa deleção. Não foi encontrado nenhum outro caso com a alteração no gene SHOX concomitante. Observa-se, dessa forma, a importância da avaliação genética para o diagnóstico e evolução de casos atípicos, raros, e com expressão fenotípica variada, que na maioria das vezes não são corretamente diagnosticados.