



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 1 (P)36: Relato De Dois Casos Distintos

Autores: MARIA LAURA BARBOSA; ROSA RITA MARTINS; LATIFE SALOMÃO TYSZLER; ISLA AGUIAR PAIVA; NATÁLIA FRANÇA BITTENCOURT; JULIANA ELMOR MAINCZYK; RENATO CASTRO TORRINI; LUIZ FERNANDO RODRIGUES; CATIELLY FERREIRA ROCHA

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome de Deleção 1 (p36) ou Síndrome Prader Willi Like é uma doença genética caracterizada pela perda do segmento distal do braço curto de um dos pares do cromossomo 1. Seu fenótipo é variável, sendo a principal característica o atraso psicomotor e hipotonia. Podem apresentar déficit intelectual, crises convulsivas, hiperfagia, agressividade, alterações cardíacas, visuais, auditivas e renais, além de microcefalia, hipoplasia facial, fechamento atrasado das fontanelas, epicanto, hipo ou hipertelorismo, osso nasal aplainado, queixo pequeno e pontudo, fenda palatina, braquidactilia e pés pequenos. O diagnóstico é confirmado por cariótipo ou biologia molecular. DESCRIÇÃO DOS CASOS: Caso 1: F.B.O., 3 anos, masculino. Iniciou investigação de síndrome genética, por apresentar hipotireoidismo congênito, fácies sindrômica hipoplásica, baixa implantação de orelhas, hipertelorismo ocular, cardiopatia congênita, crises convulsivas afebris e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Realizado cariótipo (46, XY), com anomalia estrutural no braço curto de um dos pares do cromossomo 1. Caso 2: J.S.P., 13 anos, feminina. Apresentou hipotonia muscular nos primeiros anos de vida. Evoluiu com ganho progressivo de peso, hiperfagia, ansiedade, irritabilidade e atraso no desenvolvimento neuropsicológico. Exibia mãos e pés pequenos e leve dimorfismo facial, olhos amendoados, sinofilis e boca triangular. Submetido a investigação para síndrome de Prader Willi, com solicitação de cariótipo e teste de metilação, afastando esta síndrome. Levantou-se então a hipótese de Deleção de 1p36. Realizado FISH, confirmando o diagnóstico. COMENTÁRIOS: Os relatos evidenciam o amplo espectro dessa síndrome, variando de quadros mais graves a casos que fazem diagnóstico diferencial com à síndrome de Prader Willi.