



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Da Deleção 8p23.1 Em Recém-nascido Com Cardiopatia Congênita, Correlação Genótipo-fenótipo E Relato De Caso

Autores: MARCILIA SIERRO GRASSI (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC - FMUSP); LESLIE DOMENICI KULIKOWSKI (LABORATÓRIO DE CITOGENÔMICA - LIM 3 - USP); JERUSA MARILDA ARANTES (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC - FMUSP); VERA LUCIA JORNADA KREBS (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC - FMUSP); ROBERTA ROBERTA (LABORATÓRIO DE CITOGENÔMICA - LIM 3 - USP); AMON MENDES DO NASCIMENTO (LABORATÓRIO DE CITOGENÔMICA - LIM 3 - USP); EVELIN ALINE ZANARDO (LABORATÓRIO DE CITOGENÔMICA - LIM 3 - USP); WERTHER BRUNOW DE CARVALHO (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC - FMUSP); MAGDA MARIA CARNEIRO SAMPAIO (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC - FMUSP)

Resumo: INTRODUÇÃO: As deleções na região distal do cromossomo 8p são associadas à malformações cardíacas congênitas, principalmente com defeito do septo átrio-ventricular. Podem estar presentes outras manifestações clínicas como a microcefalia, o retardo mental e a hiperatividade. OBJETIVO: O diagnóstico precoce das deleções cromossômicas nos recém-nascidos (RN) com cardiopatia congênita é indispensável, pois há evidências que os fatores genéticos podem ter um papel importante na patogênese de determinados defeitos cardíacos congênitos. METODOLOGIA: Realização do estudo molecular por ligation-dependent probe amplification (MLPA) com diferentes kits nos RN com cardiopatia congênita internados no Berçário e na UTI neonatal. RELATO DO CASO: RN de M.M., masculino, branco, termo com idade gestacional de 39 semanas, nasceu de parto normal, com peso de nascimento de 2350g e boletim de Apgar de 9 e 10. Mãe com 20 anos, IG, IP, fez uso de fenitoína durante a gestação devido ao quadro de epilepsia. Pais não consanguíneos. O ecocardiograma fetal demonstrou isomerismo do átrio direito, defeito do septo átrio-ventricular e estenose subaórtica. No exame físico ao nascimento foi auscultado sopro cardíaco 3+/6+, em borda esternal esquerda com ictus visível. O RX de tórax mostrava aumento da área cardíaca. O Ecodopplercardiograma diagnosticou dupla via de saída de ventrículo direito com duplo infundíbulo e hipertensão pulmonar importante. O paciente não necessitou de receber drogas vasoativas e recebeu alta no terceiro dia de vida com seguimento ambulatorial. CONCLUSÃO: Os autores demonstram a associação das cardiopatias congênitas com deleções cromossômicas cujo o quadro clínico e a evolução necessitam do acompanhamento multidisciplinar o mais precoce possível, pois os pacientes com a deleção do 8p23.1 podem apresentar quadros convulsivos, microcefalia, atraso do desenvolvimento motor, dificuldade de aprendizado (de leve a moderado) e alterações de comportamento.