

Trabalhos Científicos

Título: Primeiro Caso De Deleção Quase Total Do Braço Longo Do Cromossomo 11?

Autores: JOÃO IVANILDO DA COSTA FERREIRA NERE (HOSPITAL DR. JOSÉ PEDRO BEZERRA), ERICA ÁIRES GIL (HOSPITAL DR. JOSÉ PEDRO BEZERRA), SABRINA PEREIRA DA SILVA (HOSPITAL DR. JOSÉ PEDRO BEZERRA), WANESSA BARBOSA CALLADO (HOSPITAL DR. JOSÉ PEDRO BEZERRA), MARIA LUISA SARAIVA COSTA (HOSPITAL DR. JOSÉ PEDRO BEZERRA), ÉRIC CALAZANS DE BARROS (HOSPITAL DR. JOSÉ PEDRO BEZERRA), BARBARA CELLY BORGES CAPISTRANO (HOSPITAL DR. JOSÉ PEDRO BEZERRA), MICHELLE CRISTINA CUNHA GUERRA (HOSPITAL DR. JOSÉ PEDRO BEZERRA)

Resumo: Introdução: As aberrações cromossômicas representam uma etiologia genética importante nos casos de infertilidade conjugal, abortamento espontâneo e entre os nascidos com síndromes malformativas e deficiência intelectual. O braço longo do cromossomo 11 (11q) abriga diversos genes essenciais ao desenvolvimento e funcionamento do organismo e deleções nessa região, mesmo raras, já foram descritas associadas às síndromes de Beckwith Wiedemann, de Silver-Russell e de Jacobsen.
Objetivos: Apresentar o raríssimo caso de um recém-nascido vivo com deleção quase total do braço longo do cromossomo 11 [del(11)(q14)].
Metodologia:
Resultados: Recém-nascido (RN) vivo, masculino, de pais jovens e não consanguíneos, mãe G3P2A1, relato de diabetes gestacional controlado com dieta, nascido de parto cesárea devido a amniorrexe prematura e apresentação pélvica, pesando 2.025g, medindo 46cm de comprimento e 33cm de perímetro cefálico, com Apgar 01/07 e Capurro de 36 semanas. Ao exame físico inicial, foi observado fontanela anterior muito ampla com disfunção da sutura sagital, fronte larga, hipertelorismo ocular com fendas palpebrais para baixo, baixa implantação de orelhas, microrretrognatismo, pescoço curto, hipertelorismo mamário, mãos em garra, pés tortos, hipertricose em região lombossacral, criptorquidia bilateral. Foram realizados exames complementares, dentre eles, o cariótipo de sangue periférico com bandeamento G, que identificou deleção de quase todo o braço longo do cromossomo 11 [46,XY,del(11)(q14)].
Conclusão: As deleções de 11q (del11q) representam uma anormalidade citogenética rara. As del11q terminais são mais frequentes que as intersticiais e estão associadas à síndrome de Jacobsen (JBS). Del11q intersticiais já foram associadas a diferentes condições clínicas, inclusive, à síndrome de Silver-Russell, que compartilha dismorfismos com a JBS. A del11q quase total em um RN vivo ainda não foi relatada, o que torna a discussão desse caso extremamente relevante ao estudo das cromossomopatias humanas. Os pais foram cariotipados e a investigação complementar do RN foi ampliada, inclusive, com análise molecular, para melhor esclarecimento do caso.