



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Deleção Parcial Do Braço Curto Do Cromossomo 18(p11.2)

Autores: JOÃO NOGUEIRA FANUCHI (CLÍNICA INFANTIL DR. JOÃO FANUCHI MG); IGOR JULIANO DE ALMEIDA FANUCHI (GRADUAÇÃO MEDICINA UGF RJ)

Resumo: Introdução : O paciente apresenta uma deleção parcial do braço curto do cromossomo 18, cariótipo com bandas – 46, XY, del (18)(p11.2). Trata-se de uma síndrome que se caracteriza principalmente por atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e de crescimento, microcefalia (50% dos casos), dismorfismos faciais (principalmente hipertelorismo, ptose, estrabismo, epicanto, base nasal achatada e alargada, orelhas dismórficas, microrretrognatia e pescoço curto). Em 10% dos casos podem ocorrer fenda palatina e holoprosencefalia, e em 5% cardiopatia. Além disso, metade dos casos dos meninos apresentam criptorquidia ou micropênis. A maioria dos casos ocorre de maneira esporádica. Relato de caso: K .S.S., 2 anos de idade, nasceu de parto cesárea, pesando 2600g e com estatura 45 cm em uma pequena cidade de Minas Gerais. Trata-se de segunda gestação de casal não consanguíneo que não apresenta casos semelhantes na família. Acompanhado por pediatra desde o nascimento, regularmente, em consultório de convênio. Em seu exame físico foram observados: implantação baixa de cabelo na frente com hirsutismo frontal, assimetria occipital, hipertelorismo, fendas alongadas levemente oblíquas para cima, orelhas de implantação baixa, em abano, ponte baixa, base nasal alargada, narinas antevertidas, filtro curto, microrretrognatia, palato alto, hérnia umbilical, hidrocele D, sobreposição de segundo artelho sobre primeiro e terceiro. Seu cariótipo é 46, XY, del(18)(p11.2), TC crânio normal, EEG normal, ecodopplercardiograma normal. Discussão e conclusão: O paciente é acompanhado por neuropediatra desde 6 meses de idade por apresentar atraso no DNPM importante. Aos 13 meses teve abdome agudo por obstrução intestinal provocado por membrana duodenal de terceira porção, sendo submetido à cirurgia com anastomose em ponte para desobstrução. Evoluiu bem. As terapias de reabilitação como fonoaudiologia, fisioterapia, hidroterapia e equoterapia tem sido realizada para que possa desenvolver seu potencial ao máximo. A família também recebe apoio psicológico. O caso mostra que o pediatra tem condições de diagnosticar doenças genéticas precocemente, mesmo no interior, se houver uma boa estrutura de apoio especializada que facilite a investigação.