



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



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso De Um Paciente Com Deleção Do 5q

Autores: TATIANA DE CAMPOS MELO (UNESP); CAROLINA BICALHO NASCIMENTO (UNESP); FRANCISCA TEREZA VENEZIANO FALEIROS (UNESP); CÁTIA REGINA BRANCO DA FONSECA (UNESP)

Resumo: Introdução: Alterações cromossômicas numéricas e estruturais podem causar patologias como cânceres, má-formações e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor de um indivíduo. Descrição do caso: Paciente feminino, 1 ano e 7 meses, encaminhado ao serviço pela desnutrição e constipação intestinal. Na avaliação clínica foi observado hipotonia, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, nistagmo, estrabismo convergente, má formação de lóbulo da orelha, mamilo supranumerário, hérnia umbilical, desnutrição e dificuldade de deglutição. Durante a investigação, foram também encontrados: anemia importante, redução volumétrica dos lóbulos fronto-temporais (evidenciado por tomografia computadorizada e ressonância magnética), eletroencefalograma anormal devido a uma atividade epileptiforme em região parietal esquerda. Uma avaliação citogenética demonstrou um cariótipo com deleção intersticial no braço longo do cromossomo 5, com uma quebra reunião da banda 5q13 e 5q22. Nesse momento, o paciente realiza acompanhamento multidisciplinar junto a neuropediatria, fonoaudiologia, nutrição e hematologia. Discussão: A deleção do 5q é uma desordem rara assim como várias alterações genéticas. No entanto, Tehranchi et al. (2010) demonstrou que essa deleção está relacionada com a síndrome mielodisplásica e que alterações no 5q13 estão envolvidas nos quadros de atrofia muscular espinhal (Araújo et al. 2005). Deleções especificamente no 5q13q22 foi relatado apenas por Ohdo et al. (1983), o qual reportou que crianças com essa alteração apresentavam cabelos abundantes e grossos, hipespértelismo, nariz em sela, fenda palatina, retromicrognatia, ânus imperfurado com fístula retroperineal, pés ductus bilateral, baixo ganho de peso e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, entre outras alterações. Conclusão: Relacionando dados do caso com o resultado do cariótipo, é possível diagnosticar que algumas características presentes no paciente (atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia e desnutrição) podem ser causadas pela deleções no 5q. Nota-se a importância desse tipo de diagnóstico pela necessidade de acompanhamento multidisciplinar a fim de minimizar possíveis complicações associadas à síndrome.