



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



Trabalhos Científicos

Título: Investigação Genética No Diagnóstico Diferencial De Malformações Congenitas: Cromossomopatia 13 Em Anel

Autores: CAROLINA ANTUNES DE SIQUEIRA SANTANA (HIJPII/FHEMIG); JOZIELE SOUZA LIMA (HIJPII/FHEMIG); RENATA MARGARIDA PEDROSA (HIJPII/FHEMIG); ALINE ZOCCATO ALVES DE SOUSA (HIJPII/FHEMIG); MAIRA GUIMARAES CORRADI REIS (HIJPII/FHEMIG); VIRGINIA SHEILA XAVIER SILVA (HIJPII/FHEMIG); THAIS JUNQUEIRA FERRAZ VILLELA (HIJPII/FHEMIG); MARINA DE ANDRADE LEMOS PIMENTA (HIJPII/FHEMIG); ANA CAROLINA CARDOSO DINIZ (HIJPII/FHEMIG); THOMAS VIANA DE SOUZA (HIJPII/FHEMIG)

Resumo: Cromossomos em anel são achados citogenéticos raros, frequentemente associados a fenótipos alterados. Aqueles se formam a partir da quebra de ambos os braços do cromossomo, com fusão dos pontos de fratura, e consequente perda de um fragmento distal, resultando em uma monossomia parcial para esse segmento, condição esta mais grave do que a simples deleção do mesmo sem a formação do anel. Os pacientes com cromossomo 13 em anel geralmente apresentam atraso no desenvolvimento, microcefalia e dismorfismos, além de diversas malformações associadas que variam de acordo com o local das quebras cromossômicas. Este trabalho objetiva relatar o caso de uma paciente com cromossomopatia 13 em anel. Trata-se de menina, 1 ano e 3 meses, filha de casal não consanguíneo. Nasceu de parto vaginal, termo, pesando 2185 gramas, comprimento 45cm e perímetro cefálico 28cm. Na maternidade realizado TC de crânio que mostrou calcificações intraparenquimatosas. A investigação para TORCHS foi negativa. Apresenta orelhas grandes e de baixa implantação, pregas epicantais, fendas palpebrais inclinadas para cima, ânus anteriorizado e genitália ambígua. Devido ao quadro acima foi realizado cariótipo: 46XX, r(13) (p13q34), caracterizando cromossomopatia 13 em anel. A paciente evoluiu com distúrbio de deglutição, distonia, convulsões e desnutrição crônica. Foram realizados ecocardiograma e ultrassom abdominal, ambos sem alterações. O tratamento para esta condição se baseia em estimulação global e medidas suportivas, visando melhor qualidade de vida. A paciente foi gastrostomizada com 1 ano e 2 meses e recebe atendimento fonoaudiológico e fisioterápico. Conclui-se, portanto, que seu diagnóstico foi possível através da observação clínica dos dismorfismos e malformações levando a suspeita de uma causa genética e, assim, à realização de estudo citogenético. Inicialmente, calcificações intracranianas conduzem a suspeita de uma infecção congênita (TORCHS). No entanto, conhecimentos básicos sobre as doenças genéticas e uma observação cuidadosa podem ser de fundamental importância no diagnóstico diferencial para esses recém-nascidos.