



Trabalhos Científicos

Título: Duplicação Da Região 7q11.23: Relato De Caso

Autores: THIAGO OLIVEIRA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE); PAULA FRASSINETTI VASCONCELOS DE MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE); ALINE FERNANDES ALVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE); THALES ARAÚJO FERREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE)

Resumo: Introdução: a duplicação da região 7q11.23 é uma condição genética rara, de herança parental ou de novo, que implica na superexpressão dos genes CYLN2 (198%) e GTF2I (169%), com frequência estimada em 1:13.000-20.000 nascidos. Comprometimento na fala, atraso no desenvolvimento cognitivo e déficit de interação social são as principais manifestações clínicas. Alterações menos comuns incluem hipotonia neonatal, disgraxia, epilepsia, criptorquidia e cardiopatias congênitas. O perfil dismórfico pode incluir fronte olímpica, sobrancelhas retificadas, nariz largo e lábio superior fino. Descrição do caso: RCF, sexo masculino, primeiro filho, de pais não consanguíneos, gravidez e parto sem intercorrências, aleitamento materno exclusivo até os sete meses. Aos três anos e nove meses foi encaminhado pelo neurologista pediátrico por atraso na aquisição da linguagem e comportamento autista. Desenvolvimento pondo-estatural adequado, peso e altura no P50, PC = P90, sem sinais dismórficos maiores, lábio superior fino, fronte olímpica, uso de lentes corretivas para astigmatismo e hipermetropia, presença de estrabismo. Pesquisa de X-frágil, negativa, e pesquisa de síndromes de microdeleção por MLPA com duplicação da região da síndrome de Williams (7q11.23) Ressonância magnética: ectasia das cavidades supratentoriais. Ecocardiograma normal. Paciente aos 6 anos e 7 meses apresenta dificuldade na fala, déficit cognitivo e dificuldade de concentração, sendo acompanhado por fonoaudióloga e psicopedagoga. Discussão e Conclusão: primeiro caso de duplicação 7q11.23 foi publicado em 2005 com as características de severo atraso na aquisição da linguagem, hiperatividade, retardamento moderado, déficit de atenção. O espectro da expressão clínica dos aproximadamente 20 casos até o momento descritos se estende desde um atraso no desenvolvimento e na linguagem até um quadro de autismo e retardamento mental. O quadro clínico de mais um paciente com duplicação da região cromossômica da síndrome de Williams reforça que genes na região 7q11.23 são dose-sensíveis e estão provavelmente envolvidos no desenvolvimento da linguagem e interação social.