



Trabalhos Científicos

Título: Variabilidade Fenotípica Nas Síndromes De Microduplicação E Microdeleção 22Q11 - Relatos De Quatro Casos

Autores: JOSÉ CARLOS DA SILVA (RESIDENTE DE PEDIATRIA IPPMG/UFRJ); MARIANA POTSCH (RESIDENTE DE PEDIATRIA IPPMG/UFRJ); ANA CECILIA AZIZ (RESIDENTE DE PEDIATRIA IPPMG/UFRJ); FERNANDA MARIZ (SERVIÇO DE ALERGOLOGIA IPPMG/UFRJ); ISAIAS DE PAIVA (SERVIÇO E LABORATÓRIO DE GENÉTICA DO IPPMG/UFRJ); GUSTAVO DA FONSECA (SERVIÇO E LABORATÓRIO DE GENÉTICA DO IPPMG/UFRJ); SANDRA PELLEGRINI (SERVIÇO E LABORATÓRIO DE GENÉTICA DO IPPMG/UFRJ); MARIA CECÍLIA MENKS (SERVIÇO E LABORATÓRIO DE GENÉTICA DO CAMPUS XERÉM UFRJ); MONIQUE FREITAS (SERVIÇO E LABORATÓRIO DE GENÉTICA DO IPPMG/UFRJ); MARCIA RIBEIRO (SERVIÇO E LABORATÓRIO DE GENÉTICA DO IPPMG/UFRJ)

Resumo: Introdução: As síndromes de microdeleção e microduplicação 22q11.2 são consideradas doenças genéticas frequentes, com prevalência de 1/2000-6000. Apresentam amplo espectro clínico, com dismorfias faciais, malformações cardíacas, principalmente de origem conotruncal, alterações do palato, distúrbios do comportamento, e deficiência intelectual (DI). Foram avaliados quatro pacientes através de FISH (Fluorescent In Situ Hybridization) com a sonda TUPLE1 (22q11.2). Relato dos casos: Paciente 1: GAJR masculino, 31 meses, branco, Diagnóstico de Tetralogia de Fallot ao nascimento. Antecedentes de crises convulsivas, asma persistente e episódios febris frequentes. Desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) normal. Dismorfias faciais menores com hipoplasia de alae nasal. Paciente 2: KDOR feminino, 22 anos. Encaminhada por DI e suspeita de Síndrome de Down. Atraso puberal. Estatura normal, assimetria facial, fissuras palpebrais para cima, hipotelorismo ocular, telecanto, micrognatia, palato ogival, hipoplasia de alae nasal, lábio superior fino, clinodactilia dos 5ºs dígitos. Sem cardiopatia. Paciente 3: WRBCF, feminino, 6 anos, negra. Referida por baixa estatura e fenótipo sugestivo de Síndrome de Turner. Diagnóstico de Tetralogia de Fallot. DNPM normal. Morfológico: baixa estatura, face alongada, hipertelorismo ocular, telecanto, base nasal plana, pescoço curto. Paciente 4: GSG, feminino, 13 anos. Referida por DI, dismorfias faciais, comunicação intraventricular (CIV) e pé torto congênito. Suspeita inicial de Síndrome de Down. Morfológico: hipertelorismo ocular, epicanto, nariz reto e longo, filtro curto e liso, hipoplasia malar, aracnodactilia, polidactilia. Foi detectada microduplicação da região 22q11.2 - TUPLE1 nos pacientes 1, 2 e 3. Na paciente 4 foi detectada microdeleção desta região. Discussão: Relatamos 4 casos de CNV (Copy Number Variation) 22q11.2, sendo três duplicações e uma deleção. Todos apresentaram dismorfias faciais. Três apresentaram cardiopatias. Dois apresentaram DI. Conclusão: Os autores salientam a importância da avaliação da região TUPLE1 por FISH em pacientes com cardiopatia atraso do DNPM e dismorfias faciais. O diagnóstico possibilita melhor adequação do manejo terapêutico e o aconselhamento genético.