



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Prader-Willi E De Angelman Com Espectros De Mutação Do Cromossomo 15 - Relato De Caso

Autores: GEYSE MARINHO FALCÃO (UNICAP-PE); JOSÉ NIVALDO DE ARAÚJO VILARIM (UNICAP-PE); LUCAS VICTOR ALVES (IMP-PE); HENRIQUE LOBO SARAIVA BARROS (IMIP-PE); BÁRBARA AZEVEDO NEVES CAVALCANTI (UNICAP-PE); ERIKA MANUELLA FIGUEIROA BARRETTO (UNICAP-PE); LUCAS ALVES DE CARVALHO SILVA (UNICAP-PE); RAFAELA MARROCOS BEZERRA (SCMS-CE)

Resumo: INTRODUÇÃO A mutação do cromossomo 15 é um fenômeno raro, manifestando-se em síndrome de Angelman (AS) ou síndrome de Prader-Willi (SPW). Ambas são relacionadas com modificações na região cromossômica 15q-11-13. A SA é uma herança materna, apresentando-se com hipotonia, retardo mental severo, hipoplasia facial e convulsões. Já SPW, de herança paterna, é caracterizada por obesidade, micropênis, criptorquidismo e, em meninas, hipoplasia dos genitais externos, havendo possibilidade de sobreposição clínica de ambas. RELATO DE CASO I.V.R.A., 2 anos e 5 meses, masculino, procurou pediatra apresentando discreto atraso cognitivo e na linguagem desde um ano. Parto sem intercorrências, termo, peso ao nascer = 3.235g, antropometria normal. Teste do olhinho, orelhinha e pezinho normais. Antecedentes: sustentou a cabeça aos dois meses, sentou com apoio aos 7 meses, Histórico patológico de fissura labial e palatina corrigidas e otites de repetição (superadas após correção labial). Familiares com epilepsia e retardo mental, pais normais não consanguíneos. Ao exame, hipotonia global, fixação e acompanhamento do olhar, reflexos grau 3, clônus ausente, discreto dismorfismo facial e micropênis. Solicitou-se um estudo genômico, o qual apresentou perda de material cromossômico no braço longo do cromossomo 15, ressonância magnética e ultrassonografia de vias urinárias (normais) e cariótipo dos genitores. DISCUSSÃO Devido a raridade das síndromes, objetivou-se abordar o espectro de ambas, ressaltando a importância do diagnóstico precoce. A SA e SPW, apesar de serem mutações na região cromossômica 15q-11-13, são doenças neurogenéticas diferentes, podendo haver sobreposição entre elas. O paciente apresenta características de hipotonia global, dismorfismo facial (relacionadas a AS) e pouca interação, micropênis (compatíveis com SPW). Assim, observa-se que não há como enquadrá-lo numa das patologias apenas pelo quadro clínico, sendo necessário cariótipo dos genitores para a confirmação. CONCLUSÃO Devido as características das síndromes serem específicas, porém haver possibilidade de sobreposição de ambas, é importante obter os resultados dos exames citogenéticos dos pais para um correto diagnóstico e tratamento.