



Trabalhos Científicos

Título: Alteração Estrutural Do Cromossomo 3 - Relato De Casos

Autores: LOUISE KAMADA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE), LAURA CUNHA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE), SIMONE KARAM (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE)

Resumo: Introdução: alterações cromossômicas estruturais podem se relacionar com atrasos na fala, linguagem e desenvolvimento neuropsicomotor. O diagnóstico traz benefícios para a criança (tratamento direcionado) e sua família (aconselhamento genético). Descrição do caso: dois irmãos com alteração estrutural no cromossomo três com os seguintes cariótipos: 46, XY, der (3) t (3, ?) (p25, ?) e 46, XX, der (3) t (3, ?) (p25, ?). O primeiro apresenta palato alto, respiração bucal, clinodactilia no quinto dedo esquerdo, hérnia umbilical, bolsa escrotal pequena, pescoço curto, face assimétrica, fronte ampla e comportamento agitado, caminhou sem apoio aos 18 meses e emitiu monossílabos aos 24, atualmente (12 anos) mantém dificuldades de fala, aprendizado e comportamento agressivo. A segunda revelou, no período pré-escolar, comportamento agressivo, dificuldade de aprendizado e agitação psicomotora, ao exame físico apresentava orelhas dismórficas. Em ambas as gestações, a mãe realizou pré-natal, não houve intercorrências ou exposição a teratógenos. Na avaliação genética, o cariótipo do pai revelou-se igual ao do filho. Discussão: crianças com o atraso nos marcos do desenvolvimento podem apresentar déficit intelectual futuro (MOESCHLER, JB et al., 2006). Identificar precocemente a etiologia de tal atraso é essencial para o manejo adequado do paciente, para informar a família e para encaminhar ao aconselhamento genético (KARAM, SM et al., 2015). Conclusão: apesar da alteração cromossômica de ambos os pacientes não configurar uma síndrome clássica, defini-la elucidou a necessidade de adoção de medidas de apoio - como: terapia ocupacional, atendimento psicológico e psicopedagógico -, permitindo melhor aproveitamento do potencial de aprendizado das crianças, melhor socialização e compreensão por terceiros. Enfatiza-se a relevância da avaliação genética na investigação de atraso no desenvolvimento e na abordagem familiar, sendo assim, um apoio ao diagnóstico pediátrico.