



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Deleção Do Cromossomo 4Q – Relato De Caso.

Autores: MARI ELISIA ANDRADE (FURB), BRUNO DALRI MENESTRINA (FURB), DANIEL KRACIK DA SILVA (FURB), ALAINA ELISA SORDI (FURB), LARISSA ARANTES RODRIGUES (FURB), , BEATRIZ FERREIRA NUNES (FURB), MARIA EDUARDA FIGUEIREDO ARAÚJO (FURB), RAFAEL PAINI. (FURB)

Resumo: Síndrome de deleção do cromossomo 4q – Relato de Caso. Bruno Dalri Menestrina, Mari Elisia de Andrade, Daniel Kracik da Silva, Luís Armando da Silva, Alaina Elisa Sordi, Larissa Arantes Rodrigues, Beatriz Ferreira Nunes, Maria Eduarda Figueiredo Araújo e Rafael Paini. A deleção do cromossomo 4q é bastante rara. A apresentação e severidade dos sintomas pode variar de acordo com quais genes foram afetados com a deleção de material genético. Entre as características mais comuns de indivíduos afetados com essa síndrome estão características craniofaciais distintas como fenda palatina, micrognatismo e ponte nasal deprimida), convulsões, anormalidades esqueléticas, defeitos cardíacos, hipotonia muscular, desordens metabólicas, problemas gastrointestinais, anormalidades renais, deficiência intelectual, atraso no desenvolvimento e baixa estatura. O tratamento baseia-se no manejo dos sinais e sintomas presentes em cada pessoa. V.H.P.L feminina, 2 anos, pesa 6500 kg, estatura 70 cm, perímetro cefálico 46 cm. Apresenta síndrome diagnosticada por geneticista em Porto Alegre, onde faz acompanhamento com corpo clínico especializado. Apresenta atraso no desenvolvimento, Comunicação Interatrial Moderada e Aneurisma do Septo atrial. No BERA comprometimento retro coclear bilateral. Apresentou infecções de repetição em trato respiratório que a levaram a Mal Estado Geral e dificuldade para alimentar-se, necessitando nutrição enteral. Realizou gastrostomia em fevereiro de 2018 o que melhorou o seu quadro geral. Recebe Fórmula Alfamino desde o nascimento. Apresentou melhora no desenvolvimento psicomotor , atualmente ela rola, senta .No último foi internada 1 vez por Doença Diarréica infecciosa. Recebe GH e está com processo para colocar aparelho auditivo. A paciente apresentou melhora com uma abordagem conjunta, entre geneticista, pediatra, nutricionista ,fonoaudióloga e fisioterapeuta e a colaboração e entendimento de toda a família, que faz viagens mensais para consultas e tratamentos. A síndrome é rara e não apresenta cura, seu tratamento combinado com diversas áreas da saúde levou a uma boa evolução. Referências: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3371530/> <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/1340/chromosome-4q-deletion> Genotype–Phenotype Analysis of 4q Deletion Syndrome: Proposal of a