



Trabalhos Científicos

Título: Aconselhamento Genético Na Síndrome De Down Por Translocação Robertsoniana: Relato De Caso

Autores: LARISSA PIO DIAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), AMANDA VITÓRIA CONSTÂNCIO MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JÚLIA ARAÚJO QUINDERÉ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), RAABE DE JESUS SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), MARIA DE FÁTIMA VITORIANO DE AZEVEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ, INSTITUTO DA PRIMEIRA INFÂNCIA - IPREDE), JÚLIA SOUZA OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JULIANA SALES MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ANA NÁGILA ALVES FELIPE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), REBECA ANDRADE ARAÚJO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

Resumo: Introdução: Em 2 dos casos, a Síndrome de Down (SD) ocorre devido à translocação Robertsoniana entre os cromossomos 21 e 14, que sofrem quebras nas regiões centroméricas, formando novo cromossomo. Descrição do caso: H. M. P., 4 anos, masculino, nascido a termo, parto cesárea, 3,330 kg e perímetro cefálico 33,5 cm. Ao nascimento, manifestava fácies típica de SD e prega palmar única. Aos 2 meses, realizou cariótipo que revelou translocação Robertsoniana envolvendo os cromossomos 14 e 21 [46, XY, rob (14,21)(q10,q10), +21[14]]. Diante disso, iniciou-se investigação da herança genética da translocação através do cariótipo da mãe, não apresentando alterações numéricas ou estruturais aparentes, e do pai, que manifestou translocação Robertsoniana entre cromossomos 14 e 21 [45, XY, rob (14,21)(q10,q10)[10]]. Pais foram informados e aconselhados sobre as implicações dessa alteração genética. Paciente segue acompanhamento multidisciplinar em centro de referência. Discussão: A chance de um casal que apresenta a translocação, mesmo sendo fenotipicamente normal, transmitir o cromossomo alterado para os descendentes é 33. Desta forma, recomenda-se verificar o cariótipo dos pais para averiguar a existência de translocações equilibradas. É importante ainda ressaltar que hipotonia, microcefalia e malformações cardíacas congênitas estão entre as principais manifestações clínicas da SD, podendo prejudicar a qualidade de vida desses pacientes ou até mesmo incapacitá-los. Deste modo, o aconselhamento genético dos casais que apresentam a alteração torna-se importante no sentido de informá-los acerca das consequências desse acometimento, das alternativas terapêuticas disponíveis, do risco de ocorrência e suporte psicológico. Conclusão: É essencial que os médicos pediatras estejam atentos à investigação de casos de SD, procurando suspeitar da presença de translocação Robertsoniana nos casais, de modo a proporcionar o aconselhamento genético destes, garantindo a orientação adequada dos indivíduos e dos familiares.