



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Deleção Do Cromossomo 2 (Del 2 Q12P11.2)

**Autores:** AMANDA VITÓRIA CONSTÂNCIO MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JULIANA SALES MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), CAROLINE ANTUNES DE ALMEIDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), FERNANDA LENNARA PEREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), MARIA DE FÁTIMA VITORIANO DE AZEVEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ E INSTITUTO DA PRIMEIRA INFÂNCIA (IPREDE)), JÚLIA ARAÚJO QUINDERÉ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ANA NÁGILA ALVES FELIPE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), REBECA ANDRADE ARAÚJO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), LARISSA PIO DIAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JÚLIA SOUZA OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

**Resumo:** Introdução: A deleção parcial em cromossomo 2 é uma síndrome genética ainda desconhecida e através dessa descrição de caso objetiva-se informar e debater essa cromossomopatia para o esclarecimento de casos futuros. Descrição do caso: L.S.L.S., 4 anos, encaminhada aos 9 meses de idade para realizar acompanhamento em instituição devido a atraso no desenvolvimento e baixo peso e baixa estatura para a idade. Mãe 21 anos, gestação sem intercorrências. Parto cesárea, à termo (39 s 5 d). Ao nascimento, peso: 2450 g, estatura: 46 cm, pequena para idade gestacional. História familiar positiva de parentes de 2º grau acometidos por síndromes genéticas, malformações (hidrocefalia) e deficiências auditivas e cognitivas. Cariótipo: deleção parcial em cromossomo 2 [46, XX, del (2) (q12p11.2)]. Ao exame físico foram constatadas fácies síndrômica, fronte proeminente, ponte nasal deprimida, protrusão da arcada dentária superior, palato ogival, desvio radial de 2º quirodáctilo esquerdo e direito, frouxidão ligamentar e hipotonia. Atualmente, estatura: 76, 5 cm e peso: 7535 g. Audiometria da onda V: aumento do limiar para detecção da onda V bilateralmente. RM de crânio sugeriu contexto de doença neurometabólica (leucoencefalopatia). Cariótipo paterno: sem alterações. Mãe refere que não realizou cariotipagem, pois, segundo lhe informaram em um outro serviço, a realização do exame não modificaria o diagnóstico da criança. Discussão: A deleção do cromossomo 2 q12p11.2 sugere acometimento sistêmico, destacando-se a dificuldade de crescimento e desenvolvimento, além do atraso cognitivo. Enfatiza-se, então, a necessidade de investigação genética dos pais, visando conhecer melhor a herança dessa alteração e, principalmente, realizar o aconselhamento. Além disso, a discussão dessa síndrome, faz-se importante na difusão desse conhecimento, visto a escassez de informações na literatura. Conclusão: É essencial que o médico pediatra esteja atento a manifestações que podem sugerir essa cromossomopatia, buscando investigá-la para atendimento adequado e intervenção precoce nesses pacientes.