



Trabalhos Científicos

Título: Repercussões Clínicas De Rara Cromossomopatia: Deleção Intersticial No Braço Longo Do Cromossomo 11

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

Resumo: Introdução: Embora as deleções terminais do braço longo do cromossomo 11 (11q) sejam bem descritas na literatura, as intersticiais são extremamente raras, não possuindo uma correlação genótipo-fenótipo elucidada. Descrição do caso: Paciente do sexo masculino, 5 anos, nascido a termo de parto cesáreo, sem intercorrências. Encaminhado ao ambulatório de genética após avaliação de cardiopatia congênita em consulta de rotina. História pregressa de fechamento precoce de fontanelas, atraso em crescimento e desenvolvimento neuropisocomotor (DNPM) e transtorno do déficit de atenção com hiperatividade. Ao exame clínico, observou-se fronte protrusa, nariz com “ponta caída”, prognatismo e orelhas de implantação baixa, apresentando rotação posterior. Constatou-se, ainda, pectus carinatum e leve hipotrofia de genitália. Na investigação complementar, não foram achadas alterações na radiografia de tórax e de coluna. Evidenciou-se, porém, desvio de septo nasal para a direita na radiografia de crânio. O cariótipo de sangue periférico com banda G revelou 46, XY, del(11)(q13q21), sugerindo provável deleção intersticial do 11q, estando o cariótipo dos genitores inalterado. Dado o diagnóstico, os responsáveis foram orientados acerca da necessidade de seguimento multidisciplinar e da raridade desse acometimento, sendo realizado aconselhamento genético. Discussão: As limitações das análises cromossômicas convencionais e a escassa documentação científica dessas deleções dificultam o diagnóstico. Assim como em outras síndromes genéticas, as deleções intersticiais do 11q devem ser suspeitadas diante de quadros clínicos inespecíficos, incluindo malformações cardíacas congênitas, características dismórficas, atraso no DNPM e retardo no crescimento, como neste caso. Conclusão: É imprescindível a elaboração de novos estudos visando ao estabelecimento das regiões de interrupção cromossômica por meio de métodos moleculares, para que haja o esclarecimento da correlação genótipo-fenótipo desta síndrome. Apesar de rara, o conhecimento a respeito desta deleção deve ser disseminado entre os pediatras, a fim de otimizar o diagnóstico precoce, a assistência multidisciplinar ao paciente e a oferta de suporte à família.