



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Da Deleção Do Braço Curto Do Cromossomo 3: Um Relato De Caso

Autores: ADRIANA NAYARA FLORIANI (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI), AMANDA MARTINEZ SLOMP (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI), LESSANDRA MARQUES COLMANETTI GRZYBOWSKI (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI), EMANUELLA SIMAS GREGÓRIO (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI), MANOELA DE MELLO BORGES (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI), VANESSA KARLINSKI VIZENTIN (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI), CRISTINA MARIA POZZI (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ - UNIVALI)

Resumo: Introdução: Deleções do braço curto do cromossomo 3 são raras. A subregião que sofre rearranjo apresenta genes responsáveis por características em comum, como atraso neurocognitivo, deficiência intelectual e dismorfismos. Caso: Pré-escolar do sexo feminino, 2 anos e 6 meses de idade, apresentando perda auditiva bilateral, atraso global no desenvolvimento neuropsicomotor, déficit pondero-estatural e desvios fenotípicos. Pré-natal adequado, com sorologias negativas. Ultrassom morfológico indicando rim multicístico à esquerda. Criança nasceu com 36 semanas, parto cesáreo, Apgar 6/8, pesando 2470 gramas e com 32 cm de perímetro cefálico. Triagem auditiva neonatal com alteração bilateral. Exame físico: sinofilis, filtrum curto, baixa implantação de orelhas, quirodáctilos com rotação externa, leve escoliose e vértebra torácica proeminente. Criança estabelece contato visual, sorri, não emite sons articulados, exibe déficit moderado/grave no comportamento adaptativo e dificuldades na coordenação motora. Marcha instável. Ecocardiograma apresentando comunicação interatrial corrigida aos 8 meses de vida. Ressonância magnética de crânio com imagens focais puntiformes e hipointensas infra e supratentorial. Análise genética pelo método FISH revelou deleção do braço curto do cromossomo 3, região 3p14.1p12.3, com 23 genes envolvidos. Discussão: O caso apresentado demonstra atraso global no desenvolvimento neurocognitivo e desvios fenotípicos comumente encontrados em pacientes com microdeleções no braço curto do cromossomo 3, incluindo as regiões 3p12.1 a 3p14.3. Alguns indivíduos podem apresentar-se com epilepsia, transtorno do espectro autista e malformações de sistema nervoso central. Além disso, determinados rearranjos geram malformações congênitas. Nota-se no presente caso as anormalidades congênitas (comunicação interatrial e rim multicístico) e as alterações em neuroimagem. Conclusão: A deleção intersticial do cromossomo 3p pode dar origem a uma síndrome genética fenotipicamente bem definida. É importante atentar para crianças que apresentem perda auditiva, dismorfismo facial e atrasos no desenvolvimento como possíveis portadoras dessa alteração cromossômica.