# Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Síndrome Da Duplicação Do Cromossomo 4 Região Q31.3Q35.2

**Autores:** RAFAELA SOUZA REIS (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA. TUBARÃO, SANTA CATARINA), GUILHERME RANZI COBALCHINI (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA. TUBARÃO, SANTA CATARINA), LOUISE LAPAGESSE DE CAMARGO PINTO (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA. TUBARÃO, SANTA CATARINA), CAROLINE LIANA MENSCHHEIN MEDEIROS (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA. TUBARÃO, SANTA CATARINA), JAIME LIN (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA. TUBARÃO, SANTA CATARINA)

**Resumo:** Introdução: A Síndrome da duplicação do 4q é bastante rara, com poucos casos descritos na literatura. Trata-se de uma doença com características clínicas heterogêneas e ampla variabilidade fenotípica. O diagnóstico é realizado, somente, pelo CGH-Array. Objetivo: Descrever uma síndrome polimalformativa diagnosticada através do exame CGH-Array. Descrição do Caso Identificação: A.V.M., 2 anos e 11 meses, sexo feminino Histórico: primeira filha de casal jovem e não-consanguíneo, pré-natal sem intercorrências, parto vaginal, termo, APGAR 9 e 10, peso 3095g, comprimento 49cm, perímetro cefálico 34cm. Ausência de história familiar de síndromes genéticas. Quadro clínico: atraso no DNPM, cardiopatia, hérnia diafragmática, fenda palatina corrigida, hipoplasia de discos ópticos. Ao exame micrognatia, nariz bulboso, hipertelorismo ocular e pregas epicânticas. Exames complementares 1. TC de crânio: sem particularidades 2. Cariótipo: material adicional no braço longo do cromossomo 4. 3. CGH-Array: duplicação de 38.3Mb do cromossomo 4, região q31.3q35.2. Microduplicação de 2,8Mb no cromossomo 20p13 4. Ecocardiograma: Estenose pulmonar valvar de grau discreto, CIA tipo ostium secundum com discreta repercussão hemodinâmica. Discussão e Conclusão: A síndrome da duplicação 4q31.3q35.2 é uma síndrome rara com ampla heterogeneidade clinica dependendo da quantidade, tamanho e genes envolvidos. Características comuns incluem cardiopatia, fenda lábio-palatina, hérnia diafragmática, dismorfias e atraso do desenvolvimento. Foi realizado cariótipo dos pais os quais não revelaram alterações, tendo sido a alteração cromossômica sendo considerada como “de novo”. Reforçamos a importância da realização de exames citogeneticos moleculares para o diagnóstico. Somente com o diagnóstico etiológico estabelecido foi possível a realização de Aconselhamento Genetico e o conhecimento da história natural da doença.