



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Deleção Do Cromossomo 1P36 E O Uso De Hormônio Tireoidiano: Relato De Caso

Autores: FLÁVIA MAZZOTTI (UNIVERSIDADE DE PASSO FUNDO), ADRIANE RUBIN PRESTES (UNIVERSIDADE DE PASSO FUNDO), CERES COUSSEAU FURLANETTO (UNIVERSIDADE DE PASSO FUNDO), CRISTIANA DURLI RECHE (UNIVERSIDADE DE PASSO FUNDO), LUANA COCCO GARLET (UNIVERSIDADE DE PASSO FUNDO), MARIA BARCELLOS ROSA MODKOVSKI (HOSPITAL SÃO VICENTE DE PAULO)

Resumo: A síndrome de deleção do cromossomo 1p36 ou monossomia 1p36 surge na banda cromossômica terminal do braço curto do cromossomo 1 por deleção heterozigótica. Por ter sido relatada pela primeira vez em 1997, existem poucos dados sobre sua patologia e repercussão clínica. HPA, feminina, 2 anos. Sem história familiar de condições genéticas. Teste do pezinho detectou hipotiroxinemia transitória. Encaminhada para geneticista aos 11 meses por crises convulsivas e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Ao exame físico trigonocefalia, olhos fundos, estrabismo convergente e hipotonia grave. Usou levotiroxina em diversas doses e triiodotironina, e fenobarbital. Exames laboratoriais: TSH 0,01uUI/mL, T4 livre 2,07 ug/dL, T4 3,4ug/dL. Cariótipo: 46 XX e hibridização genômica CGH Array relevou microdeleção de 4,9Mb no cromossomo X na região q22.1q22.1-Xq22.1q22.3. Por ser associada ao gene SERPINAT7, realizada a dosagem de globulina ligadora de tiroxina com resultado 3,5 mcg/mL, deficiência esperada e assintomática, não havendo mais a necessidade de reposição da levotiroxina. Atualmente está em acompanhamento com neurologia, fisioterapia e endocrinologia pediátrica. A monossomia 1p36 apresenta incidência de 1 a cada 5.000 nascimentos. É caracterizada por deficiência intelectual, deficiência de TBG, convulsões, deficiência auditiva e hipotonia, além de anomalias gastroesofágicas, oftálmicas, renais e cardíacas. Destaca-se o dismorfismo craniofacial, o qual inclui braquicefalia, grandes fontanelas anteriores e persistentemente abertas, olhos profundos, orelhas baixas, nariz achatado e queixo pontiagudo. O diagnóstico é feito pelo cariótipo com bandas G e CGH-Array. A triagem e o acompanhamento são feitos com EEG, ultrassonografia renal, ecocardiograma, função tireoidiana e auditiva e o tratamento inclui medidas de suporte como fisioterapia, psicoterapia, fonoterapia e cirurgias. Embora esta síndrome seja a deleção terminal mais comum, pouco se sabe sobre sua evolução e diagnóstico precoce, sendo essencial mais estudos abordando tal tema.