



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Da Monossomia Parcial Do 21 – Relato De Caso

Autores: MARINA SPRICIGO CROSETTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE SANTA MARIA), PEDRO CARGNELUTTI DE ARAUJO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE SANTA MARIA), JULIANA ALVES JOSAHKIAN (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE SANTA MARIA), ROSELI HENN (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE SANTA MARIA)

Resumo: Introdução: A deleção terminal no braço longo do cromossomo 21 é uma rara síndrome genética. Pouco caracterizada na literatura e com relatos não uniformes, descreve-se esse caso para agregar conhecimento sobre a cromossomopatia. Descrição: paciente de 7 meses, feminina, nascida com 30 semanas e 5 dias de idade gestacional por cesariana devido a corioamnionite. No pré-natal havia adequado crescimento fetal e ventriculomegalia, sem história familiar patológica ou consanguinidade. Ao nascer, pesava 1510 gramas, 39 centímetros de comprimento e 27,5 centímetros de perímetro cefálico, além de apresentar hipertricose, vincos profundos na região frontal, pescoço curto, sobra de pele na nuca, hipertelorismo, fenda palpebral oblíqua para baixo, orelhas baixo implantadas, ponte nasal baixa e larga, narinas antevertidas, filtro nasolabial longo e marcado, palato ogival, pit sacral, hipotonia e força proximal reduzida. O cariótipo revelou deleção terminal do braço longo do cromossomo 21, com quebra a partir da banda q22.2. Evidenciava, aos exames complementares, lisencefalia, colpocefalia e disgenesia do corpo caloso. Esteve internada em unidade de terapia intensiva por anóxia e sepse neonatal precoce, plaquetopenia persistente, comunicação interatrial ostium secundum e displasia broncopulmonar. No seguimento pós-alta, houve importante atraso do desenvolvimento, sem crises convulsivas. Agendada consulta para coleta de cariótipo dos pais, mas não compareceram. Discussão: A Síndrome da Monossomia Parcial do 21 é bastante rara, com fenótipo pouco definido. As manifestações clínicas são variáveis e dependem do tamanho da deleção e dos genes envolvidos. Para correlação genótipo-fenótipo deve ser realizado teste de hibridização genômica comparativa (array-CGH). As principais características descritas são retardo do crescimento, dismorfias, atraso psicomotor e deficiência intelectual, epilepsia e malformações cerebrais como displasia cortical, disgenesia do corpo caloso e ventriculomegalia. Conclusão: o caso é singular pelo cariótipo. Relatos isolados ainda não formam consenso sobre o fenótipo. Array-CGH está indicado para definição dos genes envolvidos na deleção encontrada nessa paciente.