



**25 A 27 DE
ABRIL DE 2024**



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Deleção Do Cromossomo 17Q12 Associado Com Anomalia Anorretal E Geniturinária: Um Relato De Caso

Autores: RENAN VINICIUS GUIMARÃES NAVES (UNIVERSIDADE EVANGÉLICA DE GOIÁS - UNIEVANGÉLICA), GRACE KELLY CAETANO SILVA (CENTRO UNIVERSITARIO DE BELO HORIZONTE - UNIBH), AMANDA AMARAL DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE EVANGÉLICA DE GOIÁS - UNIEVANGÉLICA.), LUIZA WERNECK SAID VALADÃO (UNIVERSIDADE EVANGÉLICA DE GOIAS - UNIEVANGÉLICA), HUMBERTO RENATO DE OLIVEIRA FILHO (UNIVERSIDADE EVANGÉLICA DE GOIÁS - UNIEVANGÉLICA), MARCELA DE ANDRADE SILVESTRE (UNIVERSIDADE EVANGÉLICA DE GOIÁS - UNIEVANGÉLICA), MARLUCE MARTINS MACHADO DA SILVEIRA (UNIVERSIDADE EVANGÉLICA DE GOIÁS - UNIEVANGÉLICA)

Resumo: As anomalias congênitas podem ser definidas como modificações no arranjo cromossômico, funcionalidade de órgãos ou segmentos corporais que se desenvolvem no espaço intrauterino. Dentre as malformações congênitas, destacam-se as anomalias anorretais, cuja incidência é de aproximadamente 1 em cada 5.000 nascidos vivos."Relatar um caso da rara síndrome de deleção do cromossomo 17q12 cursando com anomalia anorretal e malformações de vias urinárias, alertando a comunidade médica sobre a importância do diagnóstico o mais precocemente possível e as repercussões da síndrome na saúde dos bebês acometidos."Recém Nascido sexo masculino, nascido de parto cesariana, com idade gestacional 37 semanas, peso ao nascer 3.620g, perímetro e estatura 50cm. Apgar de primeiro e quinto minuto igual a 9. Foi encaminhado com a mãe para o alojamento conjunto, recebendo cuidados de rotina e monitoramento da glicemia, cujo resultado levou à oferta de 20 ml de fórmula, com controle glicêmico normal. No dia seguinte ao nascimento, segundo relato da enfermagem, o recém-nascido encontrava-se sonolento, reativo sem sucção, o que levou a conduta de ordenha e oferta de 40 ml de colostro materno. O RN foi reavaliado pela equipe médica e encaminhado para a UTI neonatal com diagnóstico de imperfuração anal de categoria alta, após 18 horas de nascido. Em seguida, foi encaminhado ao centro cirúrgico para laparotomia exploradora, que evidenciou peritonite meconial devido a perfuração de cólon sigmóide. A investigação genética foi realizada por meio de exames de cariótipo com banda G e mapeamento genético através do sangue periférico, cujos resultados evidenciaram a presença de uma síndrome com deleção patogênica da perna longa do cromossoma 17q12, CID10 Q93.5. Aos sete meses de idade, o lactente foi submetido à anorretoplastia sagital posterior com fechamento da fístula retouretral, sem intercorrências. Com 11 meses de idade foi realizado o terceiro procedimento cirúrgico, com objetivo de fechamento da colostomia, da fístula vesical e uretrotomia interna. O paciente apresentou fezes na fralda já no 2º dia do pós-operatório, demonstrando o sucesso do procedimento. Este estudo de caso foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da UniEVANGÉLICA (Parecer 6.587.582 e CAAE 76512023.2.0000.5076), seguindo a Resolução 466/2012 e Carta circular 166/2018."O caso evidencia a importância do diagnóstico precoce, se não no pré-natal, após o nascimento, para garantir um prognóstico positivo e a realização dos procedimentos necessários, além de oferecer suporte clínico e apoio psicológico à família, especialmente à mãe."O relato descreve um caso de síndrome de deleção do cromossomo 17q12 associada à anomalia anorretal e geniturinária associada à síndrome de deleção do cromossomo 17q12. O paciente teve um ânus imperfurado e passou por cirurgia para corrigir a condição. Após a operação, houve suspeita de rim policístico, que foi posteriormente descartada por um geneticista.