

Trabalhos Científicos

Título: Deleção Em 1P36 Com Manifestações Em Período Neonatal

Autores: NATHALIA CORREIA KRAUSE DOS SANTOS (IPPMG/UFRJ), MÁRCIA GONÇALVES RIBEIRO (IPPMG/UFRJ), GUSTAVO HENRIQUE TORRACA LARANGEIRA (IPPMG/UFRJ)

Resumo: Introdução: A deleção 1p36 é uma das anomalias cromossômicas mais comuns (1 a cada 5000 nascidos vivos). Caracterizada por déficit intelectual, baixa estatura, epilepsia e cardiopatias. Descrevemos o caso de uma lactente, idade em que o fenótipo costumar passar despercebido. Descrição do caso: Menina de 1 ano, sem antecedentes familiares relevantes. Exibe déficit de crescimento de início pré-natal, estenose hipertrófica de piloro corrigida cirurgicamente, miocardiopatia dilatada não compactada e diversas internações por pneumonias. Evoluiu com atraso do desenvolvimento e crises tônico-clônicas. Ao exame: fronte proeminente, sobrancelhas retificadas, epicanto, queixo pontudo, clinodactilia de 5º quirodáctilos e hipotonía generalizada. Microarray detectou uma deleção de 6Mb em 1p36 classificada como patogênica pelo exame. Discussão: Nossa paciente exibe um quadro com déficit de crescimento, atraso motor com hipotonía importante, epilepsia, miocardiopatia dilatada não compactada e fenótipo facial compatível com a anomalia cromossômica. O diagnóstico da deleção 1p36 é usualmente realizado a partir da observação dos achados clínicos da patologia e seus dismorfismos característicos, seguida pela análise cromossômica. A apresentação clínica é determinada pelo tamanho da deleção e sua localização, levando a uma grande variabilidade fenotípica entre os pacientes. O caso apresentado pode ser classificado como uma apresentação clássica da deleção 1p36, o que pode ser explicado pela grande deleção visualizada no exame molecular. O manejo clínico é baseado em uma abordagem multidisciplinar que envolve: médicos, fisioterapeutas, fonoaudiólogos e psicólogos. Conclusão: O diagnóstico precoce da deleção 1p36 é indispensável para o acompanhamento clínico dos pacientes, tendo em vista as diversas comorbidades que podem estar associadas à patologia, assim como para o encaminhamento para as terapias complementares.