



Trabalhos Científicos

Título: A Privação Do Aconselhamento Genético- Um Relato De Caso

Autores: FLÁVIA ROSEANE DE MOURA SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), LARISSA MARIANE AMORIM SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), RICARDO MARIA NOBRE OTHON SIDOU (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), BRUNA NOGUEIRA CASTRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JOAO PEDRO VENANCIO LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ZULENE EVANGELISTA DA COSTA BRASIL (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ESTEVÃO DA SILVA NETO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), RAYSSA LANA MENEZES DE SOUSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ARISA MOURÃO VIEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), MARIANA COELHO LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

Resumo: INTRODUÇÃO: O aconselhamento genético é essencial não apenas para diagnóstico de patologias genéticas, mas também para determinar um melhor manejo clínico e uma melhor compreensão da família. Contudo, no Brasil, o acesso a esse atendimento é limitado. DESCRIÇÃO DO CASO: A.T.F.V., 17 anos, sexo masculino, portador de obesidade (IMC=37,60 kg/m²), hipotireoidismo adquirido, resistência insulínica, baixa estatura e Síndrome de Down (diagnosticada clinicamente aos 4 meses). Internou em hospital de referência para investigação de Síndrome de Apneia e Hipopneia Obstrutiva do sono. Na anamnese e no exame físico de admissão, observou-se de relevante: idade materna e paterna elevadas na concepção, quando lactente possuía hipotonia e dificuldade de sucção, cursou com atraso considerável no desenvolvimento neuropsicomotor, pois começou a andar e falar com 6 anos. Além disso, após os 6 anos de idade começou a ganhar peso rapidamente, aos 8 anos iniciou apresentação de comportamento agressivo, procedendo uso de Periciazina. E nessa mesma idade principiou quadro de dores ósseas em membros inferiores, e em 2019 foi internado com lesão no fêmur, necessitando cirurgia para colocação de fixadores, sugestivo de osteoporose. Ao exame físico, apresenta fácies sindrômica mongoloide. Paciente não possui exames genéticos. DISCUSSÃO: A partir do quadro clínico do paciente é possível inferir que podemos estar diante da Síndrome de Prader-Willi (SPW), pois as características comportamentais, de desenvolvimento e de comorbidades apresentados pelo paciente são indicativos para uma avaliação genética da SPW. Somado a esses fatores, a SPW ocorre em 70% dos casos por deleção no cromossomo paterno 15, sendo um fator de risco para essa deleção a idade paterna avançada, presente nesse caso. CONCLUSÃO: A partir do caso apresentado, é necessário a discussão acerca do subdiagnóstico genético e da carência de assistencialismo a crianças portadoras de síndromes genéticas. Porquanto, essa falha assistencialista acarreta em quadros com muitas comorbidades, como o apresentado.