Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Da Deleção 6Q24-Q25: Um Relato De Caso

Autores: JÚLIA RICHARD GONDIM BEZERRA CAVALCANTI (UFPB), ALEXANDRE LACERDA CUNHA LIMA ROLIM E SILVA (UFPB), SOFIA RAMOS SOARES (UFPB), JOÃO VÍTOR LOPES DE MEDEIROS GONÇALVES (UFPB), LUCAS RIBEIRO DE MORAES FREITAS (UFPB), FÁBIO ANTÔNIO SERRA DE LIMA JÚNIOR (UFPB), PAULA FRASSINETTI VASCONCELOS DE MEDEIROS (UFCG)

Resumo: Introdução: A Síndrome da deleção 6q24-q25 é muito rara, com prevalência mundial inferior a 1/1000000, tendo como principais características: déficit de crescimento pré e pós-natal, atraso no desenvolvimento e face dismórfica. Apresentação do caso: Paciente do sexo feminino, encaminhada aos 4 anos de idade por endocrinopediatra para investigação genética de baixa estatura, após falha na resposta ao tratamento com Hormônio do Crescimento(GH). Segunda filha, pais e irmã saudáveis, teve ao nascimento peso baixo para a idade gestacional, evoluiu com atraso nos marcos do desenvolvimento neuropsicomotor e deficiência intelectual. No exame físico, curva de crescimento abaixo do percentil 5 e em franca horizontalização, curva de peso regular no percentil 10. Pele frouxa, hiperflexibilidade articular, palato alto, hallux varus e dismorfias faciais: protuberância frontal, estreitamento bitemporal, fissura palpebral oblíqua e curta, filtro labial longo e liso, sobrancelha espessa na região medial, narinas antevertidas, lábio superior fino, epicanthus bilateral. A Ressonância magnética do encéfalo foi normal, idade óssea muita atrasada e cariótipo normal. Exoma revelou uma microdeleção intersticial entre as posições 147989090 e 154981310 do cromossomo 6, a Síndrome da Deleção 6q24-q25, o que explicou o quadro clínico da paciente. Discussão: Apenas poucas dezenas de casos de Síndrome da deleção 6q24-q25 foram descritos na literatura, o que, associado à variação no tamanho da deleção, dificultam a correlação genótipo-fenótipo. No entanto, o déficit de crescimento pré e pós-natal aliado à deficiência intelectual e face dismórfica apresentados pela paciente são achados comuns na maioria dos pacientes relatadas na literatura. A presente paciente apresentou como característica dismórfica distinta o estreitamento bitemporal e o hallux varus. Conclusão: A descrição de mais uma paciente com Síndrome da Deleção 6q24-q25 deverá contribuir para um melhor conhecimento sobre o espectro fenotípico da síndrome e colocá-la como diagnóstico diferencial na etiologia da baixa estatura patológica.