



22 A 26  
DE OUTUBRO  
DE 2024  
FLORIANÓPOLIS - SC



## Trabalhos Científicos

**Título:** Identificação De Uma Deleção De Parte Do Braço Curto Do Cromossomo 7 Em Uma Criança Apresentando Múltiplas Malformações: Implicações Para Diagnóstico E Manejo.

**Autores:** AFONSO ALENCAR DE SOUZA SEGANFREDO (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL (ULBRA)), RAFAELA GAGEIRO LUCHESI SOARES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE (UFCSPA)), GABRIELLY PEREIRA ARGIMON (UNIVERSIDADE DO VALE DO RIO DOS SINOS (UNISINOS)), JONAS CARVALHO REIS (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO GRANDE DO SUL (PUCRS)), MILENA LESSA DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL (UFRGS)), PEDRO HENRIQUE ENGSTER (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE (UFCSPA)), ALINE DEBORAH DE MORAES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE (UFCSPA)), MARIA EDUARDA CORRÊA PEREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE (UFCSPA)), VANESSA PREDEBON (SINDICATO MÉDICO DO RIO GRANDE DO SUL (SIMERS)), VINÍCIUS DE SOUZA (SINDICATO MÉDICO DO RIO GRANDE DO SUL (SIMERS))

**Resumo:** Deleções no braço curto do cromossomo 7 (7p) são raras e têm manifestações clínicas variadas. Nosso objetivo é descrever o caso de uma paciente com essa alteração, destacando as implicações para diagnóstico e manejo. Os pais da paciente tinham 49 (mãe) e 52 anos (pai), e não possuíam histórico familiar semelhante. Ela era gemelar, com um irmão hígido. A mãe teve hipertensão no último mês de gestação. A paciente nasceu de parto cesáreo, aos 7 meses, pesando 1.800 g e medindo 41 cm, com perímetro cefálico de 34 cm e escores de Apgar de 5 e 9, no primeiro e quinto minuto respectivamente. Após alta com a mãe, ficou hospitalizada por 20 dias, devido a um distúrbio da deglutição. O seu desenvolvimento neuropsicomotor foi atrasado: caminhou com 2 anos e 6 meses, e falou as primeiras palavras com 4 anos. Fez estimulação precoce por 2-3 anos, não teve acompanhamento fonoaudiológico. Tem voz rouca e episódios de engasgos e foi diagnosticada com refluxo gastroesofágico. Usou cefalexina por descoberta de refluxo vesicoureteral. A radiografia de coluna mostrou retificação da lordose lombar fisiológica. A ressonância magnética de crânio revelou alargamento dos sulcos corticais e cisternas subaracnoideas da base, aumento do espaço subaracnoideo cortical e do sistema ventricular. O eletroencefalograma e a avaliação ecocardiográfica foram normais. O cariótipo de alta resolução por bandas GTG revelou deleção no braço curto do cromossomo 7: 46,XX,del(7)(p14p15). O cariótipo dos pais foi normal. Aos 6 anos e 1 mês, ela tinha baixa estatura (100 cm - < percentil 3), fronte proeminente, sobrancelhas espessas, hirsutismo, epicanto bilateral, narinas antevertidas, filtro liso, lábios grossos, orelhas baixo implantadas e rotadas posteriormente, voz rouca, pectus carinatum, tórax largo, polegares hipoplásicos, háluces valgus e pés planos. Os achados clínicos da paciente são compatíveis com uma deleção intersticial de 7p, acometendo o segmento p14p15. Esta alteração, por ser rara, não possui um epônimo, sendo que o nome do diagnóstico corresponde ao da alteração cromossômica. A variabilidade clínica dos pacientes com deleção de 7p deve-se às diferenças entre os segmentos acometidos, que contêm genes com funções variadas, destacando a importância da correlação genótipo-fenótipo. Em casos de deleções cromossômicas, que são alterações estruturais, indica-se a realização do cariótipo dos pais, para determinar sua origem e fornecer, assim, o aconselhamento genético, avaliando o risco de recorrência. Anormalidades cromossômicas, como a deleção 7p, estão frequentemente associadas a malformações múltiplas e alterações neurológicas, refletindo o impacto de genes presentes no segmento afetado. A avaliação do cariótipo dos pais é essencial para o correto aconselhamento genético.