

## Trabalhos Científicos

**Título:** Deleção 15Q26: Análise Citogenética De Um Caso Excepcional E Implicações Clínicas.

**Autores:** JOSÉ LUCAS MOURA VASCONCELOS (UNIFG GUANAMBI), LAURA BENEVIDES NASCIMENTO (UNIFG GUANAMBI), GABRIELA REGINA BATISTA LEDO (UNIFG GUANAMBI)

**Resumo:** A deleção 15q26 é um raro desbalanço cromossômico autossômico, pouco descrito, caracterizado pela monossomia parcial devido à perda de genes na região 26 do cromossomo 15, apresentando manifestações clínicas variadas. Este relato aborda essa incomum condição com o intuito de fomentar estudos nesta área. Paciente do sexo feminino, 6 anos incompletos, filha única de pais não consanguíneos, acompanhada devido a baixo peso e estatura. A mãe relata restrição de crescimento intrauterino sem causas aparentes. Apresentou nascimento a termo, com 1685 g, e ficou internada por 25 dias para ganho de peso. Além disso, há relato de alterações na coordenação motora, quedas frequentes, déficit intelectual e disfagia. No exame físico, observa-se uma série de características dismórficas, como face triangular, baixa implantação de orelhas, cumela nasal proeminente, micrognatia, hiperextensão do cotovelo, 5º dedo sobreposto nos pés e clinodactilia nas mãos, além de afastamento mamilar e marcha em ponta de pé. O índice z-score para peso e estatura para idade era de desvios padrão. Exames laboratoriais complementares revelaram alterações nos níveis de IGF1 (348 ng/ml), IGFBP3 (6,9 mcg/ml) com GH basal (2,65 ng/ml). A ressonância magnética de crânio e sela túrcica não mostraram alterações, e a idade óssea foi estimada entre 4 e 5 anos. A investigação genética confirmou um cariótipo de 46, XX, t(15,21)(q26.3,q11.1), com um resultado de SNP-array CNV de 15q26.2q26.3(97865147\_102429040)x1, indicando uma perda de uma cópia de 4564 Kb, incluindo 46 genes RefSeq Genes/OMIM, diagnosticando assim a deleção 15q26. Aguarda-se agora o teste de estímulo para avaliar a produção de Hormônio do Crescimento (GH), a fim de fundamentar o tratamento com somatropina (ST). A análise citogenética revelou deleção de 4.564 kb no cromossomo 15q26.2q26.3, afetando 46 genes, incluindo IGF1R associado à restrição do crescimento pré e pós-natal. A paciente apresenta baixo peso e estatura para a idade, características faciais dismórficas, alterações esqueléticas, atraso no desenvolvimento e disfagia. Exames laboratoriais mostraram elevação dos fatores de crescimento, indicando resistência a eles. O potencial tratamento com ST, após teste de estímulo, é uma alternativa promissora para melhorar a qualidade de vida, aumentando sua estatura final, apesar da resistência aos fatores de crescimento associados ao gene IGF1R. Este estudo de caso raro enfatiza a necessidade de investigações citogenéticas detalhadas para uma melhor correlação genótipo-fenótipo e um diagnóstico preciso, assim como a importância de aconselhamento genético adequado. O tratamento com ST demonstra-se promissor, baseado em evidências de aumento da estatura final, mesmo diante da resistência aos fatores de crescimento associados à deleção do gene IGF1R. Portanto, a escassez de literatura sobre esta condição sublinha a necessidade urgente de mais pesquisas nesta área.