

MICRODELEÇÃO DE 4.9 Mb NO CROMOSSOMO X: UM RELATO DE CASO

Nathana Müller [1]; Amanda Luísa Hofmann [2]; Anelize Montemezzo [3]; Gyovana Albertoni [4].

1- Acadêmica de Medicina na URI – Erechim;

2- Acadêmica de Medicina na URI – Erechim;

3- Fonoaudióloga, formada pela UFSM, especialista em motricidade orofacial (Cefac - POA) e aprimoramento em disfagia infantil (Santa Casa – SP);

4- Médica, formada pela Unochapeco, residência médica no HSVP (Passo Fundo).

Introdução

As síndromes de microdeleção são doenças resultantes da deleção submicroscópica de genes em cromossomos. A hibridização genômica comparativa por microarray é uma técnica que permite identificar essas microdeleções e microduplicações, associadas a desordens neurológicas. Alterações em genes do cromossomo X, como PAK3 e ACSL4, estão ligadas a problemas de regulação celular e deficiência intelectual. As manifestações clínicas variam conforme o número e o tamanho dos genes deletados. Após o diagnóstico, o médico deve orientar a família sobre intervenções e tratamentos, incluindo medicamentos e terapias como fonoaudiologia, fisioterapia e terapia ocupacional, visando o controle das desordens neurológicas e a reabilitação do paciente. A emissão de laudos diagnósticos é essencial para a inclusão em programas de reabilitação e acesso a benefícios sociais.

Objetivos

Apresentar uma portadora de síndrome genética rara, quais terapias e medicamentos que está em uso no momento pelo paciente.

Metodologia

A amostra foi composta por uma pessoa, a qual sua responsável realizou a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) e o Termo de Compromisso de Utilização de Dados (TCUD). A coleta de dados foi realizada através de entrevista presencialmente, no mês de fevereiro de 2025, e análise de dados através da história clínica relatada pela responsável, exames laboratoriais e de imagem. A entrevista foi gravada em áudio, para maior confiabilidade das informações. Bem como, foram coletados dados de prontuário cedidos pela fonoaudióloga da participante da pesquisa.

Resultados

Paciente feminina de 7 anos com microdeleção de 4.9 Mb no cromossomo X. A gestação foi planejada, com pré-natal adequado e sem infecções TORCH. O parto foi cesárea, com peso de 4160g e Apgar 6/8. Nas primeiras horas de vida, apresentou dificuldade para mamar e icterícia neonatal, necessitando de internação. O teste do pezinho revelou hipotireoidismo congênito, enquanto o cariótipo não apresentou alterações. Encaminhada a um endocrinologista, foi iniciada a reposição hormonal. O exame genético confirmou a microdeleção, considerada patológica. Aos 3 meses, começou fonoterapia e, aos 5 meses, fisioterapia. Atualmente, a paciente faz uso de repositores vitamínicos, canabidiol e risperidona. As complicações incluem desordens neurológicas, tônus muscular anormal, crises de ausência, dificuldades motoras e respiratórias. Em janeiro de 2024, foi realizada gastrectomia para evitar desnutrição, e em dezembro de 2024, a paciente foi internada por problemas respiratórios, sem necessidade de cuidados invasivos.

Conclusões

Os dados presentes no exame de hibridização genômica, indicam a existência de mais dois casos iguais ao da paciente citada no presente estudo, sendo a única diagnosticada no Brasil. Concluindo-se que está síndrome é extremamente rara, necessitando mais estudos relacionados ao assunto, devido a escassez de possíveis tratamentos ou terapias.

Referências

- BOY, Raquel. Abordagem diagnóstica de crianças com atraso do desenvolvimento e deficiência intelectual. **Revista Hospital Universitário Pedro Ernesto**, vol. 15, num. 2, 2016.
- ESWARAN, Jeyanthi; SOUNDARARAJAN, Meera; KUMAR, Rakesh; KNAPP, Stefan. Unpacking the class differences among p21-activated kinases. **Tendências Bioquímica e Ciências**, vol. 33, num. 8, pág. 394-403, 2008. DOI: 10.1016/j.tibs.2008.06.002. Acesso em: 18 dez. 2024.
- LEE, Jennifer; LUPSKI, James. Genomic rearrangements and gene copy-number alterations as a cause of nervous system disorders. **Neuron**, vol. 52, num. 1, pág. 103-121, 2006. DOI: 10.1016/j.neuron.2006.09.027. Acesso em: 18 dez. 2024.
- POWELL-HAMILTON, Nina. Síndrome de microdeleção e microduplicação. **Manual MSD**, 2023. Disponível em: <https://www.msmanuals.com/pt/profissional/pediatria/anomaliasgen%C3%A9ticas-e-cromoss%C3%B4micas/s%C3%ADndromes-de-microdele%C3%A7%C3%A3o-microduplica%C3%A7%C3%A3o>. Acesso em: 18 dez. 2024.
- ROCHA, Naiara Braz da. Busca de microarranjos no cromossomo X em meninos com deficiência intelectual. **Dissertação de Mestrado**, Universidade de Brasília, 2014. Disponível em: http://www.realp.unb.br/jsui/bitstream/10482/15641/1/2014_NaiaraBrazdaRocha.pdf. Acesso em: 19 dez. 2024.