

DISGENESIA DO CORPO CALOSO EM PACIENTE COM SÍNDROME DE MICRODELEÇÃO XP21.2

Congresso Nacional de Genética, 1ª edição, de 04/10/2021 a 06/10/2021

ISBN dos Anais: 978-65-89908-95-1

DOI: 10.54265/SAAA4965

MAROTTI; Thiago Freitas ¹, RIBEIRO; Carlos Henrique Crespo ², SIQUEIRA; Lucas de Alvarenga Leandro ³, COUTINHO; Marcelo de Paula ⁴, RODRIGUES; Maurício Assis ⁵

RESUMO

A síndrome da microdeleção Xp21.2 é caracterizada pela deficiência do glicerol quinase, déficit intelectual e distrofinopatias como a de Duchenne e Becker. Tais características costumam ser mais brandas no sexo feminino, por serem atreladas ao cromossomo X. Embora a doença curse com retardo mental, anormalidades estruturais do sistema nervoso central não estão relacionadas até o momento com esta síndrome. O trabalho em questão tem por objetivo relatar um caso de síndrome de microdeleção Xp21.2 associado à disgenesia do corpo caloso. Paciente do sexo feminino, filha de pais não consanguíneos, nascida na 39ª semana gestacional, sem complicações pré-natais significativas e com início da fala e caminhada, respectivamente ao 13º e 15º mês de vida. Aos 4 anos de idade, foi encaminhada ao serviço de genética, devido a atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, bem como por apresentar crises convulsivas espasmódicas, com média entre 4 a 5 episódios por dia, os quais persistiam mesmo com o uso combinado de valproato de sódio e fenobarbital. Em relação ao exame físico, a paciente demonstrou capacidade de fala afetada, verbalizando somente pequenas palavras, sem a formação de frases e apresentava, morfologicamente, discreto coxim gorduroso infrapatelar. A RNM (Ressonância Nuclear Magnética) de crânio evidenciou heterotopia nodular de substância cinzenta junto à parede do ventrículo lateral direito, além de notória disgenesia do corpo caloso. O exame de CGH-Array (Hibridização Genômica Comparativa) revelou deleção em Xp21.2 (29,626,193-29,662,532), região que contém o gene IL1RAPL1, o qual suas mutações estão relacionadas à hiperatividade, crises convulsivas, deficiência intelectual e características do espectro autista. Após a análise cromossômica em Microarrays confirmar o diagnóstico de síndrome de microdeleção do Xp21, a conduta tomada foi encaminhar a paciente ao instituto do cérebro, a fim de receber assistência médica multidisciplinar. Apesar da literatura atual não relacionar a deleção do Xp21 com anormalidades estruturais do sistema nervoso central, o presente trabalho sugere a existência de um possível gene primário envolvido na embriogênese do corpo caloso situado na região p21.2 do cromossomo X. Ademais, por não existir, ainda, tratamento específico para a síndrome supracitada, o diagnóstico precoce torna-se essencial à introdução de terapias, a fim de mitigar o atraso no desenvolvimento neuropsicomotor da paciente em relação aos demais indivíduos da mesma faixa etária. Sendo assim, o atual estudo visa contribuir com futuras pesquisas no mapeamento da genômica humana e trazer maior compreensão sobre a síndrome de microdeleção do Xp21.2.

PALAVRAS-CHAVE: Agenesia, Corpo caloso, Síndrome, Xp21

¹ Graduando em Medicina pela FMC, thiagomarottimed@gmail.com

² Graduando em Medicina pela FMC, chenrique.cr@hotmail.com

³ Graduando em Medicina pela FMC, alvarengalucas91@gmail.com

⁴ Coordenador do Serviço de Genética de Campos dos Goytacazes - Mestrado em Clínica Médica e Saúde da Criança e do Adolescente no serviço de genética do IPPMG (UFRJ), coutinho_doc@hotmail.com

⁵ XY Diagnóstico Laboratório de Biotecnologia - Mestrando em Biotecnologia e Biotecnologia pela UENF, mauricioassis@hotmail.com