CONSOSEPE
CONGRESSO ONLINE DA ADOLESCÊNCIA
ISBN: 978-65-86861-34-1

MONOSSOMIA DO CROMOSSOMO 16P13.11 - UMA SÍNDROME RARA

Congresso Online de Adolescência da SOSEPE, 1ª edição, de 28/09/2020 a 01/10/2020
ISBN dos Anais: 978-65-86861-34-1

BARTOS; Carolina Scaff Haddad [1], MIRANDA; Maikow Daniel de [2], REATO; Ligia de Fatima Nobrega [3], BRITO; Francisco Zacari [4], CUNHA; Luiz Felipe Salomão Siqueira [5]

RESUMO

INTRODUÇÃO:A síndrome da microdeleção do cromossomo 16p.13.11 é uma variante rara, pouco descrita na literatura, que pode evoluir com complicações graves no período neonatal e ao longo da vida. A monossomia pode ser detectada através de técnicas moleculares como a metodologia de hibridização genômica comparativa em Array (aCGH) que identifica variações nos números de cópias dos cromossomos e a presença ou não de genes específicos. As manifestações mais identificadas são retardo mental e do desenvolvimento, dismorfismo facial, microcefalia, disfunção sistêmica do músculo liso como a doença do refluxo gastroesofágico (DRGE) e constipação crônica, malformações congênitas e, ao longo do tempo, atraso na fala e na linguagem, convulsões, distúrbios cognitivos e comportamentais. As deformidades faciais mais observadas são nariz curto, inserção baixa de orelha, boca larga, lábio superior fino e fendas palpebrais.OBJETIVO: relatar caso de adolescente diagnosticado com monossomia do cromossomo 16p13.11, correlacionado suas especificidades com os dados encontrados na literatura.RELATO DE CASO:Paciente masculino, 14 anos, acompanhado em serviço de referência para atenção à saúde do adolescente, apresentava implantação baixa de orelhas, nariz curto, sindactilia e boca larga com lábio superior fino. Estava em seguimento por atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, transtorno comportamental, déficit de atenção e hiperatividade, transtorno desafiador opositor associado a dimorfismos. Além disso, comportamento ansioso, humor eufórico, dificuldade escolar e sintomas psicóticos. Realizou CGh-Array que identificou microdeleção em região 13 do braço curto do cromossomo 16. Paciente apresentava DRGE e constipação crônica tendo, inclusive, um episódio de internação devido a abdome agudo obstrutivo. Mãe relatou dificuldade na deglutição durante a infância, sobretudo durante amamentação. Audiometria demonstrou déficit global do desenvolvimento auditivo. Estrabismo, asma e rinite alérgica foram também diagnósticos observados. Realizada investigação cardiológica sendo detectadas extrassístoles ventriculares.DISCUSSÃO:A síndrome da microdeleção do cromossomo 16 é rara e foi recentemente descrita em menos de 15 pacientes. O caso relatado foi diagnosticado após investigação por CGH-Array. Conforme a literatura, atraso no desenvolvimento, anormalidades comportamentais e dificuldade no aprendizado são os achados mais comuns e acredita-se estarem relacionados a anomalia no gene NDE1 responsável pela produção de proteínas importantes para encefalização, corticogênese, proliferação e

[1] Faculdade de Medicina do ABC, carolina.scaff.haddad@gmail.com
[2] Faculdade de Medicina do ABC, maikowmiranda@gmail.com
[3] Faculdade de Medicina do ABC, ligia.reato@fmabc.net
[4] Faculdade de Medicina do ABC, chicozacari@gmail.com
[5] Faculdade de Medicina do ABC, salomao.cunha@uol.com.br

migração neuronal. Dificuldade de alimentação, constipação e DRGE são achados ocasionais e estão associados à disfunção sistêmica do músculo liso devido a possível perda de cópia. As extrassístoles ventriculares podem ser consequência desta alteração ou de malformações cardíacas congênitas . Até que uma correlação direta entre a anomalia e alterações na musculatura cardíaca seja estabelecida, recomenda-se vigilancia cardiológica períodica. Fácies com sinais típicos é frequentemente observado. Estrabismo e deficiência auditiva foram descritos em alguns ocasionalmente; entretanto, asma e rinite alérgica não foram, até o momento.CONCLUSÃO:A monossomia do cromossomo 16p13.11 expressa-se como uma síndrome rara, pouco descrita na literatura. O diagnóstico precoce pode ter repercussões importantes no prognóstico e doenças associadas, minimizando o seu impacto na vida da criança ou do adolescente. A descrição da síndrome e das doenças relacionadas, aqui relatadas colabora para maior conhecimento da sociedade científica acerca dessa rara deleção.

PALAVRAS-CHAVE: monossomia, deleção, genética, doença rara, adolescente

[1] Faculdade de Medicina do ABC, carolina.scaff.haddad@gmail.com
[2] Faculdade de Medicina do ABC, maikowmiranda@gmail.com
[3] Faculdade de Medicina do ABC, ligia.reato@fmabc.net
[4] Faculdade de Medicina do ABC, chicozacari@gmail.com
[5] Faculdade de Medicina do ABC, salomao.cunha@uol.com.br