

X CAIC - Congresso Anual de Iniciação Científica
XIV ECIF - Encontro Científico da FAMERP
5ª Mostra das Ligas Acadêmicas

**ALTERAÇÃO NO CROMOSSOMO 13: ESTUDO CLÍNICO, CITOGENÉTICO
E POR MULTIPLEX LIGATION-DEPENDENT PROBE AMPLIFICATION -
MLPA.**

André Rodrigues C. P. de Oliveira¹

**Daniella Balduino Victorino¹, Leonardo Prado Stuchi¹, Maria Isabel de Souza
Aranha Melaragno², Erika Cristina Pavarino¹, Eny Maria Goloni-Bertollo¹.**

1-Unidade de Pesquisa em Genética e Biologia Molecular - UPGEM, Faculdade de
Medicina de São José do Rio

Preto - FAMERP - São José do Rio Preto (SP), Brasil. 2 - Departamento de Morfologia,
Universidade Federal de São

Paulo – UNIFESP, São Paulo (SP), Brasil.

Objetivo: descrever o fenótipo clínico de um caso com sinais clínicos sugestivos da síndrome de trissomia do cromossomo 13 não clássico, realizar avaliação citogenética e molecular por meio de técnica de *Multiplex ligation-dependent probe amplification* – MLPA. **Metodologia:** foi realizada avaliação genético-clínica, anamnese e solicitado os exames complementares: eletrocardiograma, raios X, análise citogenética por bandamento G e MLPA da paciente. **Resultados:** a avaliação genético-clínica revelou malformações típicas no coração: átrio único com atresia da valva atrioventricular direita, dupla via de saída de ventrículo esquerdo com artéria pulmonar posterior e aorta anterior, estenose valvar pulmonar, comunicação interventricular muscular trabecular, ducto arterial pérvio de pequeno tamanho e sobrecarga ventricular direita. Também apresentou micrognatia e microcefalia. Na genealogia, observaram-se três casos de origem paterna (uma irmã do avô e dois primos gemelares de terceiro grau que foram a óbito) com malformações, retardo de crescimento e mental. Os pais são não consanguíneos e apresentam cariótipo normal. Por análise citogenética, a criança apresentou trissomia parcial do cromossomo 13, com cariótipo 46,XX,add(13)(pter→q32::?), , e por meio de MLPA, foram detectadas várias alterações 46,XX,dup(13)(q22.3q31.3),del(13)(q31.3),dup(13)(q31.3q32.3),del(13)(q32.3).arr13q22.3q31.3x3, 13q31.3x1, 13q31.3q32.3x3, 13q32.3q34x1.

Conclusão: foi possível relatar com precisão a alteração molecular complexa no presente caso que envolve o cromossomo 13, descrever o fenótipo e mostrar que, apesar das alterações, a paciente apresenta um prognóstico favorável, além da relevância para o processo de aconselhamento genético e contribuição para a literatura científica.

Descritores: Citogenética, MLPA, Estudo de Caso.
Fomento: Hospital de Base e Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto.