

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

TRISSOMIA PARCIAL DO CROMOSSOMO 10: ESTUDO CLÍNICO, CITOGENÉTICO E POR ARRAY-CGH.

Daniella Balduino Victorino¹

André Rodrigueiro C. P. de Oliveira¹, Leonardo Prado Stuchi¹, Maria Isabel de Souza Aranha Melaragno², Eny Maria Goloni-Bertollo¹, Erika Cristina Pavarino¹.

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, realizar avaliação citogenética e molecular de paciente com múltiplas malformações e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. **Métodos:** as informações foram obtidas por meio de avaliação genético-clínica, entrevista com a consulente, registro fotográfico dos métodos diagnósticos aos quais a paciente foi submetido e revisão da literatura. Foi realizada análise citogenética por bandamento G e por array-CGH. **Resultados:** a paciente, de 20 anos de idade, ao exame genético-clínico apresentou atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e deficiência intelectual grave, baixo peso e estatura, atraso na fala, características faciais dismórficas, como bossa frontal, fissuras palpebrais para baixo, palato ogival, ponte nasal larga, blefarofimose e ptose. Além disso, apresentou microcefalia, prega palmar transversal única, rotação anormal e implantação baixa de orelhas, amenorréia, pé valgo e plano, artrogripose distal e ausência de caracteres sexuais secundárias. O exame do cariótipo da paciente revelou trissomia parcial do cromossomo 10 e, a análise por array-CGH mostrou a duplicação de cerca de 44,2 Mb do braço longo do cromossomo 10 envolvendo as bandas q23.31 a q26.3. O estudo da genealogia revelou casal não consanguíneo, sem outros casos semelhantes e histórico de um aborto espontâneo. O cariótipo mostrou mãe e filho portadores de uma translocação balanceada, 46,XX,t(10;16)(q23;p13), e pai 46,XY. **Conclusão:** O fenótipo apresentado pela paciente é decorrente da trissomia parcial do cromossomo 10 (10q 23->qter), herdada de um cromossomo 16 materno com segmento do cromossomo 10 adicionado ao braço curto. É de grande relevância o aconselhamento genético para que sejam avaliados e apresentados os riscos reais de recorrência para os familiares, assim como acompanhamento multidisciplinar, além de contribuir com a literatura científica, em função da raridade do caso e do prognóstico. **Descritores:** Trissomia parcial; Citogenética, Array-CGH.

Fomento: CNPq, FAPESP, CAPES; Apoio: UPGEM/FAMERP, HB/FUNFARME.