

SÍNDROME DE MICRODELEÇÃO 1q21.1: UM RELATO DE CASO

Maria Juliana Gouveia de Moura^{1*}

Lívia Mourão Braga²

Eunice Vivian Merodac Brito³

Raquel Luna Valim⁴

Cecilia Moraes Ponte Souza⁵

Adália Stefanny de Araújo Cavalcante⁶

Marília Christina Botelho Dantas⁷

Ana Carolina Ladeia Torquato⁸

Wallace William da Silva Meireles⁹

Erlane Marques Ribeiro¹⁰

¹Curso de Medicina - Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

²Curso de Medicina – Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

³Curso de Medicina – Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

⁴Curso de Medicina – Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

⁵Curso de Medicina – Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

⁶Curso de Medicina – Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

⁷Curso de Medicina – Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

⁸Curso de Medicina – Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

⁹Curso de Medicina – Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

¹⁰Curso de Medicina – Centro Universitário Christus, Fortaleza – Ceará

Introdução: A síndrome de microdeleção 1q21.1 de penetrância incompleta e expressividade variável, é uma anomalia cromossômica rara, de hereditariedade autossômica dominante ou não aplicável, que apresenta uma série de manifestações clínicas muito variáveis. Essa síndrome apresenta-se especificamente com uma deleção recorrente de 1.35Mb na região 1q21.1 distal distintas da região de deleção implicada na síndrome do raio distante (TAR), contudo, não apresentando trombocitopenia. No quadro clínico, destaca-se microcefalia, atraso do desenvolvimento ou atraso mental ligeiro, anomalias oculares e características faciais ligeiramente dismórficas, com idade de início no período neonatal e da infância, sendo o principal método de diagnóstico por

Realização:



Patrocínios:



meio da citogenética molecular e o tratamento varia de acordo com o fenótipo do paciente. **Relato do Caso:** Paciente do sexo masculino, 10 anos, sem intercorrências perinatais, teve atraso de marcos de desenvolvimento neurológico. Ao exame físico tinha peso= 33.6 kg (Z entre -2 e +2), estatura = 140 cm (z entre -3 e -2) e PC =49,5 (z <2), dedo médio= 7,5 cm (Z>+2) além de dismorfismos faciais. Na história clínica, deficiência intelectual, déficit de atenção e irritabilidade, constipação crônica. Nos exames laboratoriais foi encontrado cólon ascendente redundante no enema opaco e microdeleção 1q21.1. Foi realizado aconselhamento genético e o paciente está em acompanhamento ambulatorial regular. **Discussão:** Neste relato de caso, trata-se de um paciente de 10 anos apresentando atraso no desenvolvimento, deficiência intelectual e anomalias congênitas. A investigação genética desempenhou um papel crucial nesse caso, revelando a microdeleção 1q21.1, que é uma característica distintiva da síndrome de microdeleção 1q21.1. O diagnóstico dessa síndrome pode ser desafiador devido à sua variabilidade clínica, tendo técnicas de alta resolução, tais como: técnicas de hibridização in situ (FISH), como essenciais para sua confirmação. **Conclusão:** O caso apresentado se mostra importante para a área da saúde, uma vez que evidencia a dificuldade em confirmar o diagnóstico de tal síndrome considerada bastante rara, devido à grande variedade clínica em sua apresentação, além de apresentar a melhora da qualidade de vida do paciente após o seu diagnóstico. Dessa forma, o diagnóstico precoce assume um papel fundamental no prognóstico da doença, a qual necessita ser mais propagada entre a comunidade médica em prol disso.