SÍNDROME DELEÇÃO 9P ASSOCIADA À CARDIOPATIA CONGÊNITA: RELATO DE CASO

IRIGARAY, Maria Eduardha Ligocki[1]; BARBOSA, Maria Carolina Ferreira[2]; REIS, Felipe Ibiapina dos[2]; MANTEUFFEL, Maria Eduarda de Toledo[1]; PLINTA, Lara Antcheska Koentopp[1]; BARBOSA, Mariana Pereira[3]

[1] Graduandas em Medicina - Universidade da Região de Joinville – UNIVILLE – Joinville, SC
[2] Professores Adjuntos Departamento de Medicina - Universidade da Região de Joinville – UNIVILLE - e médicos adjuntos, Hospital Dona Helena – Joinville, SC
[3] Graduanda em Medicina - Faculdade Estácio de Sá – Jaraguá do Sul, SC

Rua Paulo Malschitzki, 10, Campus Universitário – Bom Retiro – Joinville, SC - CEP 89219-710
Sala A 101 – Telefone (47) 3461 9030 - maria.eduardha@univille.br

Introdução: A síndrome de deleção 9p é uma cromossomopatia rara, com apresentação clínica variável. Sintomas como atraso motor, dismorfias faciais e anormalidades congênitas múltiplas, tal qual cardiopatia congênita, podem ser encontrados. **Relato do caso:** M.A.S., feminina, 1 ano e 3 meses, segunda filha de casal jovem, saudável e não consanguíneo. Sem casos semelhantes na família. Pré-natal com aumento da Translucência Nucal (TN), hidropsia fetal, onfalocele e cardiopatia. Paciente nasceu com 3,280kg, APGAR 9 e 9, IG 38 semanas e 3 dias. Ecocardiograma pós-natal detectou Comunicação Interventricular (CIV) muscular. Paciente evolui com atraso motor. Realizou cariótipo que foi normal e CGH-Array detectou uma microdeleção no cromossomo 9, justificando os achados clínicos encontrados. **Propedêutica:** O exame físico da paciente detectou hipotonia, dismorfias faciais e sopro sistólico. Sendo o fenótipo clínico apresentado típico da deleção 9p: bossa frontal, orelhas de implantação baixa e trigonocefalia foram dismorfias encontradas. **Resultados:** Cariótipo foi normal e CGH-Array detectou microdeleção no cromossomo 9 - região 9p24.3p22.3. **Conclusões:** As síndromes de microdeleção possuem uma expressão clínica variável, e devem ser consideradas como diagnóstico diferencial em pacientes com atraso motor, dismorfias, malformações maiores e menores, cujo cariótipo apresentou resultado normal. A síndrome de deleção 9p possui uma ampla variabilidade de expressão clínica, dependente do tamanho da deleção. O fenótipo mais comum observado é o atraso no desenvolvimento, deficiência intelectual (DI) e cardiopatia congênita. A paciente em questão apresenta alterações típicas e diagnóstico confirmado pelo CGH-Array.

Palavras-chave: Síndrome de deleção 9p. Deleção de Genes. Cardiopatias Congênitas. Diagnóstico Diferencial.