

DISPLASIA SEPTO-OPTICA EM LACTENTE COM REARRANJO CROMOSSOMICO

TORRACA LARANGEIRA gustavo henrique, cargo: médico geneticista;
Valeriano de Almeida júlia, cargo: médica neuropediatra; Giglio Santos maria leonilda, cargo médica pediatra; Falci Ferreira Machado herica, cargo: médica cardiopediatra

E-mail: gustorraca@hotmail.com

Introdução: A Displasia Septo-Óptica (DSO) é caracterizada pela tríade: hipoplasia de nervo óptico, disfunção do eixo hipotálamo-hipófise e anomalias cerebrais na linha média. A apresentação clínica é heterogênea e a maioria dos casos relatados até o momento é esporádica. Contudo, variantes nos genes HESX1, SOX2, SOX3 já foram associadas à pacientes previamente diagnosticados como DSO.

Rearranjos cromossômicos na região 8p são associados à atraso do desenvolvimento, malformações cerebrais e oftalmológicas, cardiopatia e distúrbios gastrointestinais, isto é características clínicas também presentes na DSO.

Relato do caso: menina, 1a4m, pais não consanguíneos e sem antecedentes relevantes. Gestação sem intercorrências e medidas antropométricas adequadas ao nascimento. Evolui com colestase neonatal, atraso do desenvolvimento, hipotireoidismo, déficit auditivo à esquerda, estrabismo e baixa interação visual e baixo peso. **Propedêutica:** Ressonância magnética de crânio: disgenesia de corpo caloso, agenesia de vermix cerebelar e dilatação de 4º ventrículo, aspecto de dente molar. **Ecocardiograma:** CIV amplo. **Cariótipo:** 46,XXadd(8)(p23), sendo solicitado o Array-CGH: deleção de 6.743 Kb em 8p23.3p23.1 e duplicação de 31.173 Kb em 8p23.3p23.1, ambas alterações classificadas como patogênicas. Apenas o cariótipo dos pais foi realizado, em ambos o resultado foi normal.

Resultados: O Array-CGH confirmou que a paciente possui um rearranjo cromossômico envolvendo o braço curto do cromossomo 8.

Conclusões: Nosso caso demonstra a importância das técnicas de citogenética molecular na prática clínica, inclusive quando o diagnóstico clínico foi realizado. A correlação de anomalias cromossômicas ainda não relatadas com quadros clínicos já estabelecidos é importante para o acompanhamento dos pacientes e o aconselhamento genético das famílias.

Palavras chave: Hibridização Genômica Comparativa. Displasia Septo-Óptica. Anormalidades Múltiplas.