

SÍNDROME DE MICRODELEÇÃO 17q12: UM RELATO DE CASO.

BARBOSA, Mariana Pereira¹; BARBOSA, Maria Carolina Ferreira²; REIS, Felipe Ibiapina dos²; IRIGARAY, Maria Eduardha³; MANTEUFFEL, Maria Eduarda de Toledo³; ECHTERHOFF, Carolina Fernanda³.

¹ Graduanda em Medicina - Faculdade Estácio de Sá – Jaraguá do Sul, SC

² Professores Adjuntos Departamento de Medicina - Universidade da Região de Joinville – UNIVILLE - e médicos adjuntos, Hospital Dona Helena – Joinville, SC

³ Graduandas em Medicina - Universidade da Região de Joinville – UNIVILLE – Joinville, SC

Rua Germano Stricker, 555, Campus Universitário – Tifa Monos – Jaraguá do Sul, SC – CEP 89265-100 – Telefone (47) 3210-0110 – nanapb@gmail.com

Introdução: A síndrome da deleção do 17q12 é uma desordem cromossômica associada com distúrbios do neurodesenvolvimento, cistos renais e síndrome diabética tipo MODY5. **Relato do caso:** B. A. C., 4 anos, primeiro filho de casal jovem, saudável e não consanguíneo. Sem casos semelhantes na família. Pré-natal sem alterações. Paciente nasceu com 3,220kg, APGAR 9 e 10, C 48,5 cm, a termo. Durante o desenvolvimento, observou-se atraso neuropsicomotor, distúrbios de comportamento, suspeita de transtorno do espectro autista e dismorfias discretas. **Propedêutica:** Com informações colhidas em anamnese, observa-se atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Além disso, ao exame físico, o paciente apresenta discretas dismorfias faciais e frouxidão ligamentar. **Resultados:** Cariótipo 46 XY e Ressonância Magnética de encéfalo apresentou resultado normal. PCR para X-frágil sem alterações. No CGH Array foi detectada a perda de 1 cópia de 1830 kb no braço longo do cromossomo 17, incluindo 35 genes, classificada como patogênica. Foi também identificada uma região de perda de heterozigose. Além disso, a dosagem de ácido orgânico no plasma evidenciou a presença de um aumento significativo de ácido láctico. **Discussão:** As síndromes de microdeleção, como no caso do paciente, apresentam alta variabilidade de fenótipos, havendo uma limitação no diagnóstico clínico. Essa variabilidade mostra a importância da realização de exames complementares como o CGH ARRAY na tentativa de esclarecimento diagnóstico. O diagnóstico das microdeleções possui importância para aconselhamento genético familiar e intervenção precoce para melhor prognóstico dos pacientes.

Palavras-chave: Aconselhamento Genético. Cromossomos Humanos Par 17. Desenvolvimento Infantil. Transtornos do Neurodesenvolvimento.