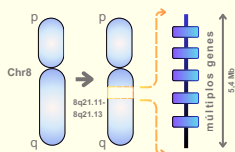


Caracterização clínica e molecular de Microdeleção 8q21.11-q21.13 sem envolvimento de ZFXH4: Um relato de caso

Bruna Terezinha Magnabosco Ferreira da Cruz¹; Elaine Lustosa Mendes²; Tamara Borgonovo²; Antônio Alves Duarte²; Daniel Pacheco Bruschi¹

¹Universidade Federal do Paraná (UFPR); ²Complexo do Hospital de Clínicas da UFPR (CHC-UFPR)

INTRODUÇÃO



Variações no número de cópias (CNVs) são importantes causas de doenças genéticas. O diagnóstico preciso é crucial para o manejo clínico, prognóstico e aconselhamento genético. Nesse trabalho, relatamos um caso de **microdeleção rara em 8q21.11-q21.13** em uma paciente brasileira, oferecendo *insights* sobre CNVs com **fenótipos variáveis** e o **provável efeito cumulativo de múltiplos genes**, um aspecto-chave dessas doenças.

RELATO DO CASO

Paciente de 16 anos com quadro de **atraso global do desenvolvimento, epilepsia, transtorno de ansiedade e dismorfismos faciais**.

Os achados clínicos incluem hipoplasia de face média, orelhas de implantação baixa, ponta nasal larga e anormalidades esqueléticas.

O histórico familiar inclui um **meio-irmão materno com autismo**.

A análise citogenética de cariótipo foi **normal (46,XX)**. No entanto, um CGH Array identificou uma **microdeleção patogênica de 5,4 Mb (del(8)(q21.11q21.13))**, classificada de acordo com os critérios ACMG. A deleção é rara, pois está ausente nas principais bases de dados populacionais.



FIGURA 1. Documentação fotográfica da paciente sob investigação, em diferentes vistas anatômicas e posicionamentos. (A) Vista anterior da face; (B) Vista lateral da face; (C) Vista palmar das mãos apoiadas; (D) Vista anterior em posição anatômica (corpo inteiro); (E) Vista lateral (corpo inteiro, perfil).

DISCUSSÃO

A deleção identificada abrange **22 genes codificadores**, incluindo *IMPA1*, *IL7* e *PEX2*. Embora a haploinsuficiência de um único gene possa não ser o principal mecanismo patogênico, os escores de sensibilidade à dose (HI score) baixos a moderados sugerem um **efeito cumulativo da perda de múltiplos genes**. Notavelmente, esta deleção é **mais distal** do que a maioria das síndromes de microdeleção 8q21.13-21.3, que geralmente incluem o gene *ZFXH4*. Aqui, o gene *HEY1* surge como um forte candidato. Comparações com casos semelhantes e sobrepostos na base de dados DECIPHER confirmam o **alinhamento fenotípico** com os sintomas da paciente, incluindo **atraso no desenvolvimento e dismorfismos craniofaciais**. O diagnóstico provável é **Síndrome da Microdeleção 8q21.11**.

CONCLUSÕES

O caso ressalta a complexidade de síndromes associadas a CNVs e a necessidade de uma abordagem multidisciplinar para diagnóstico e manejo. Para AG, a identificação permite uma atuação mais direcionada, com tratamento baseado em terapia sintomática e de suporte. Ainda não foi possível investigar a condição nos demais familiares.

AGRADECIMENTOS



CONTATO

brunamagnabosco@ufpr.br
Centro Politécnico UFPR – Curitiba, PR



DESTAQUES

Caso encontrado de uma **rara Síndrome de Microdeleção 8q21.11-q21.13** sem a presença de alteração identificada no gene *ZFXH4*, destacando um **mecanismo poligênico** e o **efeito cumulativo de genes** em uma paciente brasileira.