



UFCSA
Universidade Federal de Ciências da Saúde
de Porto Alegre

Caracterização fenotípica e molecular de um caso de síndrome invdup(15) com arranjo genômico incomum



Autores: Luísa Duarte Weissheimer^{1,4}, Rafaela Mergener^{1,3}, Bruna Venhold Picolo^{1,2}, João Pedro Paz Takeuchi^{1,2}, Danielli Rondam da Silva^{1,3}, Ana Kalise Böttcher^{1,4}, Milene Carvalho Merola^{1,4}, Rafaela Coelho Pires¹, Mayra Teles^{1,3}, Bibiana Mello de Oliveira^{1,2}, Paulo Ricardo Gazzola Zen^{1,2,3}

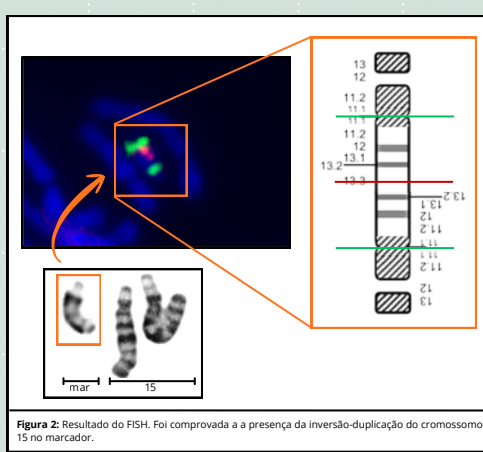
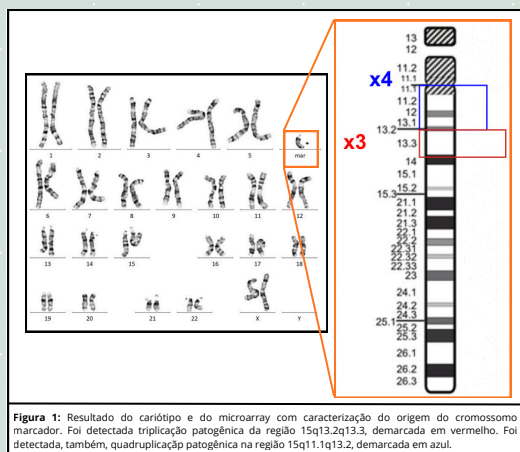
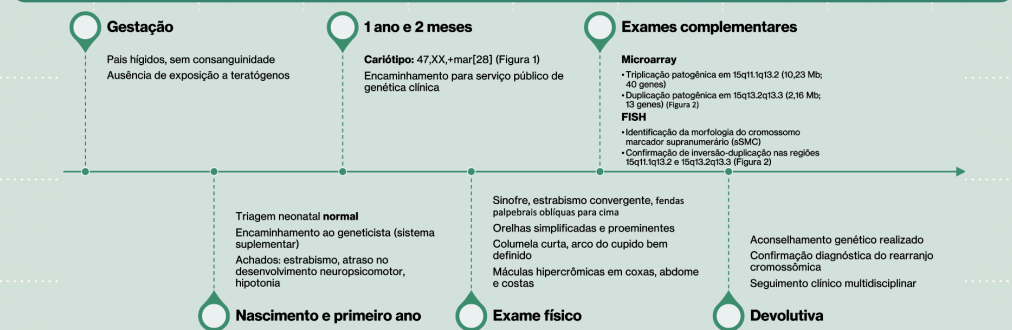
1- Laboratório de Citogenética, Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, Porto Alegre, Brasil
2- Serviço de Genética Médica, Irmandade da Santa Casa de Porto Alegre, Porto Alegre, Brasil
3- PPG Patologia, Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, Porto Alegre, Brasil
4- Graduação de Biomedicina, Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

brbibiana.oliveira@ufcspa.edu.br

Introdução

A síndrome da inversão duplicação do cromossomo 15 [invdup(15)] já está descrita na literatura, compreende a região 15q11.2-q13.1 e se caracteriza por hipotonia central precoce, atraso global do desenvolvimento e déficit intelectual, comportamento autista e epilepsia. Essa região, é instável e altamente suscetível a rearranjos, como deleção. Também é associada às síndromes de Prader-Willi e Angelman, e a formação de pequenos cromossomos marcadores supranuméricos (sSMC).

Relato de caso



Discussão

A integração de diferentes metodologias laboratoriais foi fundamental para a elucidação do caso, permitindo a detecção do sSMC pelo cariótipo, a caracterização genômica pelo microarray e a definição morfológica via FISH. Embora geralmente o cromossomo marcador apresente estrutura simétrica com quatro cópias gênicas, este caso revelou uma variação atípica no número de cópias, destacando a importância da análise molecular complementar. A superexpressão gênica, neste contexto, não reproduz os efeitos clínicos das deleções na mesma região. Além disso, a determinação da origem do cromossomo invdup(15) requer análise adicional, como microssatélites ou metilação, para orientar o aconselhamento genético.

Conclusão

Apesar da duplicação da região 15q11-q13 ser uma das alterações de número de cópias patogênicas mais prevalentes na prática clínica, o arranjo cromossômico identificado neste caso é raro, tendo sido descrito em apenas dois relatos prévios na literatura científica. O fenótipo observado na paciente é compatível com os casos anteriormente reportados; contudo, ainda são escassos os dados disponíveis sobre a história natural da condição, o que limita a capacidade de previsão clínica e reforça a importância do seguimento longitudinal.

Agradecimentos

Agradecemos ao paciente e familiares, bem como aos profissionais que os assistiram.

Referências bibliográficas

- LU, Yinghong et al. Rare partial trisomy and tetrasomy of 15q11-q13 associated with developmental delay and autism spectrum disorder. *Molecular Cytogenetics*, v. 13, p. 1-8, 2020.
- CONANT, Kerry D. et al. A survey of seizures and current treatments in 15q duplication syndrome. *Epilepsia*, v. 55, n. 3, p. 396-402, 2014.
- CHEN, Chih-Ping et al. Molecular cytogenetic characterization of an inv dup (15) chromosome presenting as a small supernumerary marker chromosome associated with the inv dup (15) syndrome. *Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology*, v. 55, n. 5, p. 728-732, 2016.

