

Duplicação recorrente 17q12 de 1,4 Mb com herança materna oligossintomática: relato de caso e comparação com o único caso brasileiro publicado

PRISCILA ALBUQUERQUE BRITO¹, BARBARA BIANCA SOARES ROLAND¹, ELLAINE DORIS FERNANDES CARVALHO², MARIA DENISE FERNANDES CARVALHO DE ANDRADE²

¹ ESCOLA DE SAÚDE PÚBLICA DO CEARÁ, ² HOSPITAL GERAL DR. CESAR CALS.
EMAIL: PRISCILINHA.BRITO26@GMAIL.COM

INTRODUÇÃO

A duplicação 17q12, ocorre geralmente por duplicação de cerca de 1,4 Mb envolvendo 15 genes. Frequentemente esses casos são herdados de progenitores levemente afetados ou sem expressão fenotípica, ou ocorrem “de novo”. Descrever um caso clínico raro e com penetrância variável é relevante para maior visibilidade diagnóstica, terapêutica e seguimento clínico deste acometimento. No Brasil, poucos casos foram descritos, sendo rara a documentação de herança familiar.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente, 6 anos, sexo masculino, vem ao ambulatório de Genética com queixas positivas principais de falta de comunicação e rigidez cognitiva. Na gestação, mãe apresentou diabetes gestacional e hipertensão arterial, e fez uso de metildopa. Desde o nascimento genitora relata que criança chorava muito e apresentou atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Aos 2 anos iniciou regressão de fala, quando procurou um psiquiatra, sendo diagnosticado com transtorno do espectro do autismo (TEA). Realizou SNP- Array com duplicação 17q12, mesmo achado em exame da genitora.

Na anamnese apresenta déficit na comunicação verbal, uso de palavras soltas, contato fugaz, não compartilha interesse e interação social. Demonstra dificuldade de compreensão, estereotípias motoras e sinais de distúrbios de integração sensorial; sendo classificado como TEA nível de suporte 2. Faz uso de neuleptil, daforin e melatonina, e terapias de estimulação (terapia ocupacional, psicoterapia, psicologia e fonoaudiologia). Ao exame físico destaca-se dismorfismos faciais como sinofre, pregas epicânticas bilaterais, estrabismo e base nasal larga. Mãe oligossintomática com dismorfismos faciais leves, estrabismo e diagnóstico de ansiedade.



DISCUSSÃO e COMENTÁRIOS FINAIS

Pacientes com duplicações 17q12 apresentam grande variabilidade clínica como hipotonia, microcefalia, atraso de desenvolvimento, déficit intelectual, atraso de fala, autismo, esquizofrenia, malformação cerebral, epilepsia, dismorfismos craniofaciais, atresia de esôfago, baixa estatura, malformações genitais, cardíacas, renais e oculares. Comparando com o único caso brasileiro publicado, que descreve duplicação 17q12–q21.2 (~5,6 Mb) com TEA, dismorfias e estrabismo, identificamos convergência clínica, apesar do tamanho divergente da CNV. Destacamos o papel crítico de *HNF1B* e *LHX1* e reforçamos a importância da avaliação familiar e aconselhamento genético.

Nesse contexto, o nosso caso constitui o segundo caso descrito no Brasil e o primeiro com evidência de herança parental. O primeiro relato do Brasil em Curitiba não menciona estudo nos pais. Estes dois relatos (únicos ainda no Brasil) contribuem para a caracterização fenotípica das duplicações 17q12 no nosso país, evidenciando expressividade variável e a necessidade de vigilância clínica em portadores assintomáticos.

REFERÊNCIAS

- CLAYTON-SMITH, J.; KOHNEN, M.; ENGELN, J.; VAN HAAFTEN, G. 17q12 Recurrent Deletion Syndrome. In: ADAM, M. P. et al. (org.). *GeneReviews*®. Seattle: University of Washington, 2011. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK401562/>. Acesso em: 3 jul. 2025.
- LAPOINTE, J. et al. Overdosage of HNF1B gene associated with annular pancreas detected in neonate patients with 17q12 duplication. *Frontiers in Genetics*, Lausanne, v. 12, 2021. DOI: <https://doi.org/10.3389/fgene.2021.645476>. Acesso em: 5 jul. 2025.
- NAKAYAMA, T. et al. Choledochal cyst with 17q12 chromosomal duplication. *Journal of Pediatric Surgery Case Reports*, Philadelphia, v. 27, p. 8-11, 2017. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.epsc.2017.08.009>. Acesso em: 5 jul. 2025.
- VAN DER LEE, R. et al. Clinical spectrum associated with recurrent genomic rearrangements in chromosome 17q12. *European Journal of Human Genetics*, London, v. 18, p. 262-268, 2010. DOI: <https://doi.org/10.1038/ejhg.2009.156>. Acesso em: 3 jul. 2025.
- WEINGARTNER, A.; PEGORARO, N. B.; MAGLIONI, R. T.; MOREIRA, I. C. F. N.; RODRIGUES, G. E.; KUNZ, A. C.; FERRARI, L. P. Autism and duplication of 17q12–q21.2 by array-CGH: a case report. *Revista Paulista de Pediatria*, São Paulo, v. 41, e2022043, 2023. DOI: <https://doi.org/10.1590/1984-0462/2023/41/2022043>. Acesso em: 3 jul. 2025.