

Relato de um paciente apresentando história de paralisia cerebral, crises convulsivas e deleção parcial do braço curto do cromossomo 10

Introdução: anormalidades cromossômicas apresentam uma importante associação com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e déficit intelectual.

Objetivos: relatar o caso de um paciente com deleção do braço curto do cromossomo 10 apresentando história de paralisia cerebral e convulsões tônico-clônicas.

Delineamento e Métodos: realizou-se o relato do caso, junto com uma revisão da literatura.

Resultados: menino com 14 anos de idade, apresentando história de paralisia cerebral, insuficiência renal crônica e convulsões tônico-clônicas. Ao exame físico, pesava 28 kg (<P3), apresentava perímetro cefálico de 51,5 (<P2), ptose palpebral bilateral, raiz nasal curta e achatada, prognatismo, lábios grossos, hiperplasia gengival, filtro longo e apagado, pescoço curto, pectus excavatum, desvio ulnar das falanges distais de ambos os polegares, camptodactilia do 2º ao 4º dedos das mãos e sem flexão dos polegares, aumento de espaço entre 1º e 2º pododáctilos bilateral, sindactilia parcial entre o 2º e 3º pododáctilos, restrição para flexão dos tornozelos e hálux largo bilateral. Os testículos não eram palpáveis. O eletroencefalograma evidenciou atividade epileptiforme multifocal. A ecografia abdominal mostrou a presença de rins reduzidos de tamanho. A radiografia da coluna espinhal constatou apófises transversas proeminentes em C7, grandes costelas cervicais, escoliose e espinha bífida oculta em S1. A insuficiência valvar aórtica leve foi observada na ecocardiografia. O cariótipo de alta resolução com bandamento GTG demonstrou a presença de uma deleção da região 10 (p11.2→p13).

Conclusões: em nossa revisão da literatura, encontramos apenas um caso relatado com a mesma anormalidade citogenética do nosso paciente. No presente relato, tal como naquele descrito na literatura, as principais características clínicas observadas foram: déficit intelectual, epilepsia e anormalidades craniofaciais. Novos relatos, bem como o acompanhamento destes pacientes, serão de grande importância para o melhor delineamento clínico desta anormalidade citogenética.

Palavras-chave: anormalidade citogenética; déficit intelectual; epilepsia.