

349

ANEL DO CROMOSSOMO 14 EM PACIENTE COM RETARDO NO DESENVOLVIMENTO NEUROPSICOMOTOR E CRISES CONVULSIVAS. *Gisele Benvenuti Trombetta, Roth, F.L., Félix,*

T.M., Faller, M.S., Dorfman, L.E., Jaeger, J.P., Arruda, L.C.F., Franceschi, M.F.S., Vasques, F.R., Chula, F.G.L., Maluf, S.W., Sharbel Weidner Maluf (orient.) (Laboratório de Citogenética, Serviço de Genética Médica, HCPA).

Os casos de anel do cromossomo 14 descritos até o momento têm apresentado variados níveis de retardo mental. A maioria dos pacientes apresenta microcefalia, retardo no desenvolvimento neuropsicomotor (RDNPM) e algumas dismorfias. O paciente descrito com idade mais avançada atingiu os 27 anos. Três casos com mosaïcismo de células normais e células com anel do 14 e dois casos com mosaïcismo de isocromossomo do 14 e anel do 14 foram descritos. Os autores relatam o caso de uma paciente de 15 anos, do sexo feminino, filha de pais hígidos e não consanguíneos, que apresenta crises convulsivas desde o 9o mês de vida e RDNPM. Ao exame, evidenciou-se peso, altura e perímetro cefálico inferiores ao percentil 3 para a idade, micrognatia, ausência de controle esfinteriano, excesso de pelos em membros superiores e inferiores e espasticidade. A análise citogenética evidenciou mosaïcismo entre uma linhagem com o anel cromossômico do 14 em vinte e três células e outra linhagem com um cromossomo derivado de 14 com aspecto submetacêntrico em dezessete das quarenta células analisadas. Além disso, todas as células apresentaram inversão pericêntrica do cromossomo 9. Os cromossomos em anel apresentam instabilidade nas divisões celulares. Quando as duas cromátides irmãs separam-se na anáfase, pode ocorrer quebra do anel seguida de fusão, podendo gerar anéis menores e maiores. No caso apresentado, houve quebra do anel na banda q31 do cromossomo 14, não havendo fusão subsequente, gerando um cromossomo derivado de 14, mas com posição do centrômero de um cromossomo submetacêntrico em parte dos linfócitos analisados. O caso acima descrito apresenta mais uma variação no cariótipo de pacientes com anel do 14, além de contribuir para a caracterização clínica de casos com este achado. (FAPERGS/IC).