

445

**MOSAICISMO DINÂMICO: ANEL DO CROMOSSOMO 4/ MONOSSOMIA 4 EM PACIENTE COM BAIXA ESTATURA E MICROCEFALIA.** *Mariana Ferreira da Silva Franceschi, Dorfman, L.E., Zandoná, D.I., Félix, T.M., Faller, M.S., Trombetta, G.B., Jaeger, J.P., Arruda, L.C.F., Chula, F.G.L., Borba, J.B., Maluf, S.W., Sharbel Weidner Maluf (orient.)* (Serviço de Genética Médica, Laboratório de Citogenética, HCPA).

Casos com cromossomo 4 em anel podem ter “fenótipo 4p-“ com ou sem achados adicionais cujo anel deve ter provavelmente perdido no mínimo um segmento distal de 4p16. Pode também ter uma aparência distinta se o cromossomo perder somente uma porção terminal de 4p, mas um segmento maior de 4q. Finalmente, existem aqueles casos com achados clínicos inespecíficos e leves, com ou sem retardo mental, com o anel provavelmente originado por deleções bem próximas aos telômeros de ambos os braços. Relatamos o caso de um paciente com 29 anos de idade, branca, sexo feminino. É única filha de casal hígido e não consanguíneo, com história de abortamento de repetição. Apresentava ao exame físico: baixa estatura proporcionada, microcefalia, estrabismo, clinodactilia de 5º dedos das mãos bilateral, escoliose tóraco-lombar e retardo mental. A análise citogenética evidenciou uma linhagem principal de vinte e quatro células com um dos cromossomos 4 em anel com pontos de quebra em p16q35, uma célula com um anel dicêntrico de maior tamanho também derivado do cromossomo 4, três células com monossomia do cromossomo 4 e duas com cromossomos normais 46, XX em 30 células analisadas. Os cromossomos em anel apresentam instabilidade nas divisões celulares, ocasionando mosaicismos dinâmicos. Quando as duas cromátides irmãs separam-se na anáfase, pode ocorrer quebra do anel seguida de fusão, podendo gerar anéis menores e maiores. Neste caso, a linhagem monossômica e o anel dicêntrico foram gerados a partir da instabilidade deste tipo de aberração cromossômica quando a célula passa por divisão. A linhagem sem alteração apresentou-se pequena (6, 67%) nos linfócitos, podendo estar maior em outros tecidos. O caso acima descrito apresenta mais uma variação no cariótipo de pacientes com anel do 4, além de contribuir para a caracterização clínica de casos com este achado.