

Translocação balanceada herdada t(8;19)(q12;q13)mat concomitante à deleção de 15q11.2 em um paciente com Síndrome de Angelman (SA) - A citogenética clássica não evanesce

Fonseca, C.R.¹; Fonseca, L.L.C.G.¹; Figueiredo, K.²; Santos, C.Q.E.²;
Silva, L.R.²; Moura, V.L.S.²; Serrão, A.L.V.²; Moraes, L.F.M.²;
Correia, P.S.²; Bastos, E.F.¹; Llerena, J.C.²

Abstract/Resumo

Síndrome de Angelman (SA) é um transtorno neurocognitivo caracterizado por retardo motor e intelectual grave, distúrbio de movimento ou equilíbrio, comportamentos anormais típicos e limitações graves na fala e na linguagem, hipotonia e epilepsia. A maioria é causada pela ausência da contribuição materna ou erros de impressão genômica em 15q11-q13. Translocações recíprocas são anormalidades cromossômicas comuns, com incidência de 1/500 a 1/625 nativos. Cerca de 6% estão relacionadas ao fenótipo anormal, porém, devem ser sempre consideradas em termos de aconselhamento genético. Com o desenvolvimento de diversas metodologias moleculares, a citogenética clássica vem sendo cada vez menos utilizada no diagnóstico, direcionando a busca especificamente para a síndrome investigada. Aqui, apresentamos um caso de SA concomitante a uma translocação balanceada entre os cromossomos 8 e 19. Paciente, nascido a termo, mãe 37 anos e pai 36 anos, não consanguíneos. Relato de aborto de primeiro trimestre. Ao exame clínico: Pele e cabelos claros, dentes espaçados, agito de mãos, sorridente, inquieto, espasticidade nos membros inferiores. Citogenética a partir de sangue periférico estimulado por fito-hemaglutinina, bandeamento GTG e classificação segundo ISCN, 2016. Técnica FISH: Segundo protocolo padrão com sonda LPU05 (SNRPN/GABRB3). O bandeamento GTG revelou translocação equilibrada entre os cromossomos 8 e 19 (8q12 e 19q13). Cariótipo paterno normal e materno mostrou a mesma translocação do paciente. A técnica FISH identificou deleção em 15q11.2, confirmando o diagnóstico. Cariótipo: 46,XY,t(8; 19)(q12;q13)mat. ish del (15)(q11.2q11.2) (SNRPN/GABRB3x1). A técnica FISH foi fundamental para a confirmação diagnóstica. Entretanto, este caso, onde há alteração cromossômica familiar balanceada, não relacionada ao diagnóstico, fortalece a ideia de que a citogenética clássica (bandeamento GTG) deve ser ainda aplicada para todos os casos de malformações congênicas e/ou retardo mental, mesmo naqueles suspeitos de síndromes bem caracterizadas, acrescida pelo fato que as metodologias utilizando CGH-array não detectam anomalias estruturais balanceadas. Devemos considerar que, mesmo raros, a ocorrência de alteração balanceada familiar modifica os critérios de aconselhamento genético, tanto para a doença em questão, cujo o risco é desprezível, quanto para outras malformações ou abortos espontâneos, cujo risco é elevado associado a rearranjos balanceados familiares.

Keyword/Palavras-chave: Síndrome de Angelman; Translocação balanceada; Aconselhamento genético; FISH