

SEGREGAÇÃO CROMOSSÔMICA DE TRANSLOCAÇÃO DE BRAÇOS INTEIROS DOS CROMOSSOMOS 9 E 15 EM FAMÍLIA COM DOIS IRMÃOS AFETADOS

SAIOMARA TRENTA DA SILVA; THIAGO ALEY; FILIPPO PINTO VAIRO; TEMIS MARIA FELIX; NATÁLIA BARCELLOS; LUCIANE LUDWIG, SABRINA ORAZI; LUCIANA COSTA; FERNANDA HUFF; MARILUCE RIEGEL; REJANE GUS; SHARBEL WEIDNER MALUF

Translocações de braço inteiro são translocações recíprocas nas quais ocorrem a troca de braços inteiros entre cromossomos e seus pontos de quebra estão nos centrômeros. Na meiose para que ocorra o pareamento entre os cromossomos translocados e seus homólogos, uma figura quadrivalente é formada. Tendo como resultado a possibilidade de formação de seis tipos diferentes de gametas, sendo que quatro deles são desbalanceados, um é normal e o outro carrega a mesma translocação balanceada de seu progenitor. Relatamos o caso de uma paciente atendida no ambulatório de dismorfologia do HCPA, com atraso do desenvolvimento, dismorfias e alteração cariotípica. Paciente de 7 anos, sexo feminino, com baixa estatura, base nasal elevada, orelhas proeminentes, sopro cardíaco e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Foi realizado cariótipo convencional com bandas G o qual apresentou um marcador. Devido a isso, foi realizado o cariótipo dos pais. O cariótipo materno foi 46,XX,t(9;15)(p10;p10). Com base nesse resultado, descobriu-se que o marcador da paciente era derivado do cromossomo 9. A paciente apresenta um irmão de 20 anos com retardo mental e edema de membros inferiores, apresentando cariótipo com resultado 47,XY,t(9;15)(p10;p10),+der(9)t(9;15)(p10;p10). Os irmãos com alterações clínicas têm uma constituição cromossômica formada por gametas atípicos, que não seguem o padrão mais comum da figura quadrivalente formada na meiose de translocações recíprocas. Deve-se ter em mente que o esperado para a prole de portadores é apenas a possibilidade mais frequente, podendo ocorrer a formação de formas alternativas de gametas, como é o caso dos casos descritos neste trabalho.