

Translocação entre os cromossomos 10 e 11 em um menina apresentando a síndrome WAGR

Guilherme Parmigiani Bobsin, Ana Luíza Kolling Konopka, Franciele Manica, Fernanda Silva dos Santos, Lennon Vidori, Gisele Delazeri, Tatiane Andressa Gasparetto, Raquel dos Santos Ramos, Esther Rodrigues Rocha Alves, Paulo Ricardo Gazzola Zen, Rafael Fabiano Machado Rosa

¹Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA); ² Irmandade Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre (ISCMPA)

INTRODUÇÃO

A síndrome WAGR é uma condição genética, cujo nome é um acrônimo relacionado aos seus principais achados: tumor de Wilms, Aniridia, anomalias do trato Geniturinário e Retardo mental/déficit intelectual. Nosso objetivo foi descrever uma menina apresentando a síndrome WAGR e uma translocação entre os cromossomos 10 e 11, tentando encontrar uma associação entre ambas.

DESCRIÇÃO DO CASO:

A paciente era uma menina de 2 anos e 4 meses com história de aniridia. A mãe relata ter percebido essa anormalidade na filha ainda nos seus primeiros dias de vida. No primeiro mês, ela foi diagnosticada com aniridia bilateral e catarata lamelar congênita no eixo do olho direito. Suspeitou-se também de uma catarata polar anterior no olho esquerdo; contudo, em exames subsequentes, a mesma não foi mais observada. O seu exame de fundo de olho revelou importante atrofia do epitélio pigmentar retiniano. A sua ressonância magnética de crânio foi normal. Ela evoluiu com necessidade de uso de lentes de refração e de tampão em olho esquerdo. Ela evoluiu com necessidade de uso de lentes de refração e de tampão em olho esquerdo. Aos 2 anos, ela foi submetida ao procedimento de facoemulsificação no olho direito. O seu desenvolvimento neuropsicomotor foi adequado. Contudo, ela possuía dificuldade de fala. Aos 2 anos, observava-se, ao exame físico, orelhas em abano e obesidade. A mãe relatou também episódios de agitação e irritabilidade.

A ecografia do aparelho urinário foi normal. O seu cariótipo mostrou uma translocação envolvendo o braço longo do cromossomo 10 e o curto do 11 [46,XX,t(10;11)(q23.2;p13)].

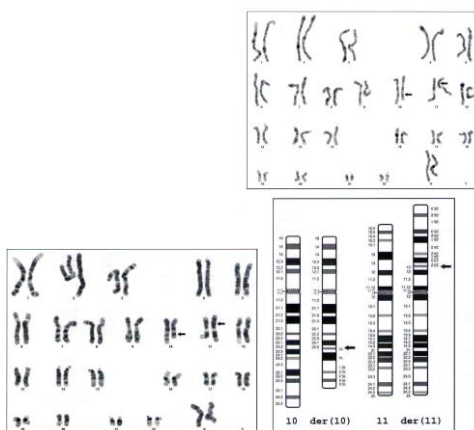


Figura 1: Evidenciam o cariótipo e a translocação ocorrida.

DISCUSSÃO

A síndrome WAGR resulta de uma deleção, que pode variar de tamanho, envolvendo a região p13 do cromossomo 11, um dos pontos de quebra da translocação observada na paciente.

CONCLUSÕES

Acreditamos que os sintomas observados sejam decorrentes da translocação, devido à perda de um pequeno segmento envolvendo a região p13 do cromossomo 11, que se associa à síndrome WAGR.

Palavras-Chave: síndrome WAGR, aniridia, translocação.