

## **SÍNDROME DA DELEÇÃO DE 4p OU SÍNDROME DE WOLFF-HIRSCHHORN**

Lenice W. Bett\*; André C. da Costa; Tamiris S. Freire; Roberta M. Almeida; Marcial F. Galera.

Unidade de Genética Médica e Biologia Molecular, Departamento de Pediatria, HGU, Faculdade de Medicina, UNIC, Cuiabá - MT.

**Introdução:** Caracteriza-se por um grave retardo psicomotor e de crescimento. O peso de nascimento é geralmente inferior a 2.000g apesar de um período gestacional normal ou mesmo prolongado, indicando um retardo de crescimento intra-uterino. Os indivíduos afetados têm uma fácies característica: microcefalia, hipertelorismo ocular, nariz grande e adunco, pavilhões auriculares grandes, simples, por vezes de implantação baixa, micrognatia, fenda labial e/ou palato fendido. A síndrome resulta da deleção ou perda de parte do material genético do braço curto do cromossomo 4. O objetivo deste relato é apresentar os dados clínicos e o estudo citogenético, bem como a evolução da paciente.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo de prontuário médico.

**Resultados:** MABA, 11 meses, sexo feminino, natural de Cuiabá, nascido a termo, de parto normal, com peso de 2950g. Mãe GIIPIII com 22 anos de idade e pai com 21 anos, ambos sadios e não consanguíneos. A gestação decorreu sem intercorrências. A criança apresentou desconforto respiratório logo após o nascimento, permanecendo no hospital por cinco dias. Encaminhada ao ambulatório de genética aos 11 meses devido a atraso de desenvolvimento neuropsicomotor. Ao exame físico apresenta: assimetria de osso frontal e parietais, hipertelorismo ocular aparente, rarefação de sobrancelhas, micrognatia, fenda palatina, ponte nasal alargada e linha de boca com curvatura inferior. Outros aparelhos sem alterações. TC de crânio: paralelismo de ventrículos laterais, irregularidade da fissura inter-hemisférica anterior e sinais de agenesia parcial de corpo caloso. Cariótipo: 46,XX, del (4)(p15). Cariótipo dos pais: Normais

**Conclusões:** Apresentamos o caso de uma menina que recebeu o diagnóstico da Síndrome de Wolff-Hirschhorn, condição devida à deleção parcial do braço curto do cromossomo 4. O risco de

recorrência da síndrome para futuros filhos do casal é desprezível, uma vez que ambos apresentam cariótipos normais, contudo, o risco é alto se um deles for portador de uma translocação.