

# Identificação de alteração no gene da coenzima Q<sub>10</sub> por CGH-a em paciente com atraso no desenvolvimento motor

Hellen Caroline Issler  
Salmo Raskin  
Lilian Pereira Ferrari  
Liya Regina Mikami

## Resumo

**Background:** O gene *COQ4* está localizado na região 9q34.11, possui sete exóons, codifica uma proteína contendo 265 aminoácidos responsável por organizar um complexo multienzimático para a síntese da coenzima Q<sub>10</sub> (CoQ<sub>10</sub>). A deficiência dessa coenzima está associada a um grande número de diferentes fenótipos clínicos, que podem ser divididos em primários e secundários. A deficiência causada pela mutação no gene *COQ4* é caracterizada como fenótipo primário, a função precisa deste gene em humanos ainda não é bem conhecida, porém seu ortólogo de levedura desempenha um papel estrutural importante na estabilização de um complexo incluindo várias enzimas biosintéticas CoQ. Estudos ainda estão sendo realizados em torno das funções específicas desse gene, porém já se sabe que a deficiência primária da CoQ<sub>10</sub> é uma das poucas doenças tratáveis através da suplementação oral desta, e quando realizada tem apresentado resultados positivos. Mesmo com os avanços na genética clínica, ainda existem pacientes que não possuem um diagnóstico correto. Atualmente tem se mostrado de grande eficiência a técnica de hibridização genômica comparativa (a-CGH), para identificação de alterações submicroscópicas que não são identificadas em uma metodologia de citogenética convencional. Este presente estudo tem como objetivo avaliar um paciente quanto ao seu fenótipo clínico e a relevância clínica da análise por a-CGH. **Metodologia de estudo:** Análise de prontuário de um paciente em relação ao seu fenótipo clínico e as técnicas utilizadas para o diagnóstico. **Resultados:** O paciente avaliado com 3 anos de idade, apresentou quadro clínico caracterizado principalmente por atraso no desenvolvimento motor (não anda) e atraso na fala, fissura lábio palatal, pé torto congênito, déficit pondero-estatural, epicanto e hipertelorismo. A análise molecular realizada através do método de hibridização genômica comparativa por arranjos de oligonucleotídeos, detectou uma perda no número de cópias no braço longo do cromossomo 9 envolvendo a banda 9q34.11 região que compreende o gene *COQ4*. Porém quando realizada a análise do cariótipo convencional essa deleção não foi detectada. **Conclusões:** O paciente apresentou melhora significativa quando exposto ao tratamento oral com a CoQ<sub>10</sub>. Ainda existem poucos estudos a respeito da depleção do gene *COQ4*, a discordância observada entre o fenótipo do indivíduo analisado e os descritos na literatura pode ocorrer devido à falta de dados ou ainda devido ao local específico da deleção.

**Palavras-chave:** CGH-a; atraso desenvolvimento motor; gene *COQ4*; coenzima Q<sub>10</sub>.