

DEFÍCIT INTELECTUAL E ATRASO NO DESENVOLVIMENTO NEUROPSICOMOTOR: AVALIAÇÃO CLÍNICA POR HIBRIDIZAÇÃO COMPARATIVA DO GENOMA POR MICROARRANJO

COSTA, Mariliza Cristine Vieira da
FERRARI, Lilian Pereira
MIKAMI, Liya Regina
OLIVEIRA, Liana Alves
RASKIN, Salmo

O déficit intelectual (DI) afeta de 2% a 3% da população, tem maior incidência em indivíduos do gênero masculino, é definido como quociente de inteligência inferior a 70-75 e caracterizado por comprometer as habilidades cognitivas durante o período de desenvolvimento. O DI é uma condição que só pode ser detectada após os 5 anos de idade, antes desse período detecta-se o atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM). Muitas alterações parecem estar relacionadas à etiologia do DI bem como do ADNPM, como complicações pré e perinatais, fatores ambientais e causas genéticas, de fundamental importância nesta alteração. No entanto vários casos de DI e ADNPM ainda são considerados idiopáticos. Diversas técnicas vêm sendo desenvolvidas e aprimoradas para o seu diagnóstico como o método de hibridização comparativa do genoma por microarranjo (aCGH) para melhor elucidar a origem de alterações como o DI. O presente estudo teve como objetivo avaliar um paciente quanto a possíveis causas relacionadas ao DI/ADNPM, avaliar a relevância clínica da análise por aCGH, e classificar as alterações encontradas como CNV (variação no número de cópias) patogênico ou CNV normal. Foi selecionado um caso a partir da análise do prontuário apresentando DI/ADNPM. O paciente avaliado com ADNPM apresentou características dismórficas leves como prognatismo mandibular, ptose leve, lábio inferior proeminente, lábio superior fino e com filtro labial curto, grandes lóbulos das orelhas, alterações de fala e marcha, QI total de 73. A análise de aCGH realizada detectou uma deleção intersticial de 420 Kb no braço curto do cromossomo X, afetando as bandas Xp21.3-p21.2, região que comprehende o gene da proteína acessória_1 do receptor de interleucina_1 (*IL1RAPL1*), descrita como uma CNV patogênica. No entanto, essa alteração não foi detectada na análise do cariótipo. Uma vez que a literatura descreve que as alterações podem variar muito de indivíduo para indivíduo e que as variações fenotípicas não apresentam relação com o tamanho da deleção, sugere-se que as características clínicas observadas no paciente possam estar relacionadas com o sítio específico da deleção, destacando-se ainda que deleções na posição genômica idêntica à apresentada pelo paciente são inéditas na literatura.

Palavras-chave: genética; análise citogenética; deficit intelectual; cromossomo X; deleção *IL1RAPL1*.