

Síndrome WAGR associada a uma translocação envolvendo os cromossomos 10 e 11: um relato de caso

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.

Objetivos: relatar o caso de um paciente com aniridia e outros sintomas decorrentes de uma translocação envolvendo os cromossomos 10 e 11, associada à síndrome WAGR.

Delineamento e Métodos: realizou-se o relato do caso, junto com uma revisão da literatura.

Resultados: 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. 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)].

Conclusões: 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. Acreditamos que os sintomas observados em nosso caso 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.