

## Por que aconteceu isto?

É necessário um teste de sangue para verificar os cromossomas de ambos os pais para descobrir porque ocorreu a deleção 1q4. Na maioria dos casos, a deleção 1q4 ocorre quando ambos os pais têm cromossomas normais. O termo que os geneticistas utilizam para designar esta situação é *de novo* (dn), que significa 'novo'. As deleções 1q4 *de novo* são causadas por uma alteração que ocorreu quando os espermatozóides ou óvulos dos progenitores se formaram ou possivelmente durante a formação e cópia das primeiras células do bebé após a junção do óvulo e espermatozóide. Algumas deleções 1q4 são acompanhadas por um ganho de material de outro cromossoma e são frequentemente o resultado de um rearranjo nos cromossomas de um dos pais. Trata-se normalmente de um rearranjo conhecido como translocação equilibrada, em que o material genético trocou de posição entre os cromossomas. Como não se ganhou ou perdeu nenhum material geneticamente importante, o progenitor geralmente não tem problemas clínicos ou de desenvolvimento, embora possa ter dificuldades a nível da fertilidade. As translocações equilibradas envolvendo um ou mais cromossomos não são raras: uma pessoa em cada 500 tem uma translocação, perfazendo uma população mundial total de mais de 13 milhões de portadores de translocações equilibradas. Seja a deleção herdada ou de novo, o que é certo é que como progenitor não há nada que tenha feito para causar a deleção 1q4 e nada que poderia ter feito teria impedido de ocorrer a deleção no seu bebé. Não são conhecidos fatores ambientais, dietéticos ou de estilo de vida que causem estas alterações cromossómicas. Ninguém é culpado quando isto ocorre.

## Pode acontecer novamente?

A possibilidade de ter outra gravidez com uma deleção 1q4 depende dos cromossomas dos pais. Se ambos os pais tiverem cromossomas normais quando as suas células sanguíneas são testadas, é muito pouco provável que a deleção se repita. Contudo, existe uma possibilidade teórica muito pequena de que a deleção tenha ocorrido durante a formação do óvulo ou espermatozóides de um dos pais. Quando isto ocorre, há uma pequena hipótese de progenitores com cromossomas aparentemente normais poderem ter outra gravidez afetada. Por outro lado, se um dos progenitores tiver um rearranjo cromossómico ou deleção envolvendo 1q4, a possibilidade de ter outras gravidezes afetadas é muito maior. Os pais devem ter a oportunidade de ter consulta com um médico geneticista para aconselhamento genético para discutir os riscos de recorrência específicos e as opções para o diagnóstico genético pré-natal e pré-implantação. O teste genético pré-implantação requer a utilização de fertilização *in vitro* e biopsia embrionária, e apenas os embriões saudáveis são transferidos para o útero da mãe. Se os pais optarem por conceber naturalmente, as opções de diagnóstico pré-natal incluem a biopsia de vilosidades coriônicas e a amniocentese para testar os cromossomas do bebé. Os testes são geralmente muito precisos, embora nem todos estes testes estejam disponíveis em todas as partes do mundo.

## Famílias dizem...

“ Pode parecer que ela tem muitos problemas de saúde mas ela aproveita a vida e traz tanta felicidade, alegria e amor para todos os que a encontram. ” 3 anos

“ As pessoas o amam porque ele é amoroso e adorável. Porque ele tem uma compreensão limitada do que é aceitável socialmente, ele fala sem pensar nas consequências (boas e más) - você realmente precisa de sentido de humor para viver com ele. ” 9 anos

“ Ela gosta de música e de sair para fazer compras e comer fora. Ela é muito sociável e amigável. Ela está

## Informar apoio de rede



**Rare Chromosome Disorder Support Group,**  
(Grupo de apoio a distúrbios cromossômicos raros)  
The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey. RH8 9EE  
Tel: +44(0)1883 723356  
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Quando você estiver pronto para mais informações, a Uniqüe pode ajudar. Podemos responder a perguntas individuais e também publicamos um folheto completo sobre os efeitos das deleções 1q4. Este folheto não substitui o conselho médico pessoal. As famílias devem consultar um médico qualificado em todas as questões relacionadas com o diagnóstico genético, manejo clínico e saúde. As informações são consideradas as melhores disponíveis no momento da publicação. Foi compilado pela Uniqüe e revisado por Brenda Barry, Conselheira Genética e Coordenadora de Pesquisa, Walsh Laboratory, Children's Hospital, Boston, EUA e pelo Professor Maj Hulten BSc, PhD, MD, FRCPath, Professor de Genética Médica, University of Warwick, Reino Unido.

Traduzido pela Iris de Vita e revisado pela Dra. Márcia Rodrigues, Hospital de Santa Maria-CHLN, Lisboa, Portugal.

Version 2.0 2009; Version 2.1 2013

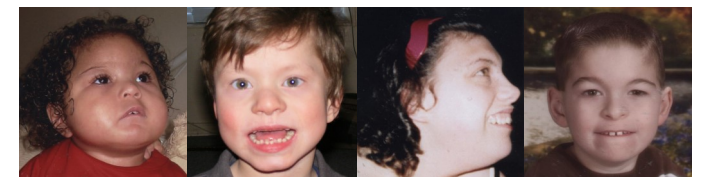
Copyright © Uniqüe 2013

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661  
Registered in England and Wales Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

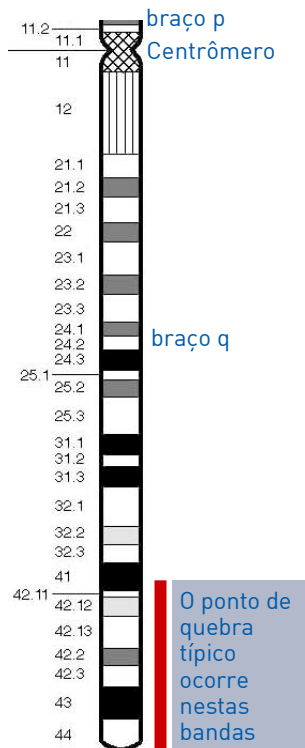
# Deleções 1q4: a partir da banda 1q42



rarechromo.org

## O são deleções 1q4?

Uma deleção 1q4 significa que as células do corpo têm uma pequena, mas variável quantidade de material genético ausente em um dos seus 46 cromossomas - o cromossoma 1. Para um desenvolvimento saudável, os cromossomas devem conter apenas a quantidade certa de material genético (ADN) - nem a mais, nem a menos. Como na maioria das outras anomalias cromossômicas, ter partes do cromossoma 1 em falta pode aumentar o risco de malformações congénitas, atraso do desenvolvimento e dificuldades de aprendizagem. No entanto, os problemas variam e dependem muito de quanto e qual o material genético perdido.



A porção final do cromossoma 1 pode quebrar em pontos diferentes. As quebras ocorrem mesmo no final, na banda 44, ou ao longo das bandas 43 e 42. A maioria das crianças perde material a partir do final do braço longo (q) do cromossoma 1, mas algumas perdem um segmento de material de dentro do mesmo. Em geral, quando o cromossoma se quebra mais distante do fim, as dificuldades clínicas são mais óbvias. No entanto, muitas características são similares, por mais material genético que falte.

A primeira descrição publicada de uma pessoa com uma deleção 1q4 foi em 1976. Desde então, já foram relatados mais de 50 casos na literatura médica e a Unique tem 47 membros. A deleção ocorre com a mesma frequência em homens e mulheres.

## Desenvolvimento

### ■ Crescimento

Muitos bebés são pequenos ao nascer e têm dificuldades alimentares no início. Eles podem ter sucção fraca ou ter dificuldade em coordenar a sucção, deglutição e respiração e podem precisar de ser alimentados por sonda até poderem tomar biberão ou serem amamentados. Alguns bebés têm refluxo e mesmo o posicionamento cuidadoso, os espessantes de alimentação e os antiácidos prescritos podem não controlar os sintomas de refluxo. Se o refluxo for persistente, uma operação cirúrgica conhecida como funduplicação criará uma válvula de via única. As crianças também podem ser alimentadas através de um tubo diretamente para o estômago.

### ■ Desenvolvimento motor

Tipicamente existe algum atraso no desenvolvimento físico. As crianças normalmente sentam-se entre os 18 meses e os 3 anos de idade e andam na meia infância, mas algumas crianças não andam. No entanto, muitas nadam com apoio, montam a cavalo com assistência, dançam, saltam no trampolim e jogam futebol.

### ■ Aprendizagem

As crianças precisam de um apoio muito considerável na aprendizagem. As capacidades visuais são geralmente melhor desenvolvidas do que as capacidades verbais. Algumas crianças escrevem o seu nome, desenharam uma imagem simples, leem algumas palavras e tornam-se alfabetizadas por computador, mas isto não é possível para todas.

### ■ Fala

Algumas crianças aprendem a usar palavras e frases curtas, mas a maioria comunica com sinais, gestos e expressão. Em muitas crianças a linguagem receptiva parece ser melhor do que a linguagem expressiva - muitas crianças compreendem muito mais do que são capazes de expressar. Isto é demonstrado pela sua capacidade de compreender palavras e de seguir instruções e de responder quando instruídas para fazer tarefas.

### ■ Comportamento

Muitas crianças têm uma personalidade fácil. Sorriem com mais ou menos 6 meses e gostam de estar com as pessoas. Em bebé, podem ser pouco exigentes e passivos, embora possam tornar-se mais assertivos à medida que amadurecem. Os pais dizem que os bebés mais velhos e as crianças têm frequentemente um bom sentido de humor e diversão.



## Condições médicas

### ■ Convulsões

A experiência até ao momento sugere que muitas crianças terão convulsões. Algumas crianças superam as suas convulsões, enquanto outras precisam de medicação continuada.

### ■ Condições cardíacas

Mais de metade dos bebés com uma deleção 1q4 nascem com um problema cardíaco. Muitos defeitos são pequenos e resolvem naturalmente, mas algumas crianças têm problemas complexos que requerem cirurgia.

### ■ Estrutura cerebral

Um em cada três bebés tem uma anomalia estrutural cerebral, na maioria das vezes a ausência da banda de fibras nervosas (corpo caloso) que liga os dois hemisférios do cérebro. Por si só, isto pode não afetar grandemente o funcionamento, mas o prognóstico depende da presença de outros achados pouco comuns.

### ■ Alterações genitais

Isto é muito comum nos meninos. No entanto, na maioria dos casos, os problemas são pequenos e não necessitam de tratamento ou podem ser corrigidos com uma cirurgia simples.

### ■ Fenda palatina

Aproximadamente uma em cada cinco crianças é afetada por fenda palatina.

### ■ Microcefalia (cabeça demasiado pequena)

É muito comum, no entanto, a cabeça do bebé pode parecer estar em proporção com o resto do corpo.

### ■ Visão

Os problemas ocorrem em mais de metade das crianças, embora sejam em geral relativamente ligeiros. A dificuldade de visão para perto, o estrabismo e o atraso visual são comuns.

### ■ Audição

Cerca de um quarto das crianças tem perda auditiva, embora esta seja frequentemente transitória.