

eP2357

Relato de caso: dupla trissomia, envolvendo trissomia do cromossomo X em mosaico e trissomia livre do cromossomo 18 em todas as células analisadas

Felipe de Siqueira Toledo Koerich Kahl, Ana Karolina Maia de Andrade, Ingrid Souza Baumgarten, Bibiana Mello de Oliveira, Ana Paula Kurz de Boer, Renata Barreto Tenório, Clarice Beatriz Giacomini, Mariluce Riegel, Maria Teresa Vieira Sanseverino - HCPA

Introdução: Relatamos caso raro de paciente recém nascido com Dupla Trissomia (Trissomia do Cromossomo X em Mosaico e Trissomia Livre do Cromossomo 18). Objetivos: Descrição genotípica e fenotípica de caso clínico. Metodologia: Relato de caso e revisão de literatura. Resultados: Paciente do sexo feminino foi avaliada no primeiro dia de vida devido a alterações em ecografias fetais (sinal da dupla bolha, comunicação interventricular e crescimento intra-uterino restrito). Pais não-consanguíneos, mãe jovem, primigesta, sem recorrência familiar. Ao exame físico: crista occipital proeminente, microtia bilateral, micro-retrognatia, prega de pele nugal, sopro cardíaco, clinodactilia de quintos quirodáctilos e tali vertical e mãos crispadas, sendo levantada hipótese de Trissomia do 18. Cariótipo mostrou: 47,XX,+18,inv(9)(p21q13)[23]/48,XXX,+18,inv(9)(p11q13)[07]. O resultado é compatível com dupla trissomia, de duas linhagens celulares com Trissomia Livre do Cromossomo 18, tendo uma delas também trissomia do Cromossomo X em mosaico. Foi realizado aconselhamento genético e estabelecido diálogo com a família, esclarecendo o mau prognóstico e definidos conjuntamente cuidados paliativos. A paciente evolui com importante dificuldade alimentar, crises convulsivas, e permaneceu clinicamente sem piora após introdução de dieta por sonda enteral e uso de anticonvulsivante. Recebeu alta hospitalar com 22 dias de vida, em cuidados paliativos. Contudo, devido à gravidade do quadro, evoluiu a óbito no segundo mês de vida, em seu domicílio. Conclusão: A revisão de literatura evidencia a raridade de casos semelhantes e indica que pacientes com tal genótipo têm maior dificuldade de ganho pondero-estatural quando comparados a pacientes que apresentam quadro de trissomia 18 isolada. A Síndrome de Edwards ou Trissomia 18 é uma cromossomopatia grave devido às dismorfias e alterações neurológicas que levam a quadro letal precocemente. Palavras-chaves: Síndrome de Edwards, TRISSOMIA 18, Síndrome do Triplo X