

Trabalhos Científicos

Título: Coexistência De Trissomia Do Cromossomo 8 E Trissomia Do Cromossomo X: Relato De Caso De Criança Internada Por Covid-19

Autores: CAMILLA COELHO MOTTA (UNIVERSIDADE VALE DO RIO DOCE), GABRIELA MARIANO RAMOS (UNIVERSIDADE VALE DO RIO DOCE), LUCAS SCHERRER ULHÔA (UNIVERSIDADE VALE DO RIO DOCE), MARIELLY LACERDA COSTA GUEDES (UNIVERSIDADE VALE DO RIO DOCE), ELAINE CARLOS SCHERRER RAMOS (UNIVERSIDADE VALE DO RIO DOCE), ARSONVAL LAMOUNIER JUNIOR (UNIVERSIDADE VALE DO RIO DOCE)

Resumo: A trissomia do cromossomo 8 é uma condição rara com grande variabilidade fenotípica onde todos os casos descritos correspondem a mosaicismos, com uma linhagem de células com a trissomia e outra com cariótipo normal. A síndrome do triplo X (47,XXX) cursa com alta estatura, convulsões, anormalidades genitourinárias, insuficiência ovariana, transtornos psiquiátricos e se apresenta em mosaico em 10% dos casos. Descrever caso de criança internada por covid-19 e cariótipo complexo. Relato de caso, baseado em revisão de prontuário hospitalar. Menina de 12 meses de idade, quarta filha de casal hígido não consanguíneo, sem diagnóstico pré-natal, hospitalizada com pneumonia por covid-19 e apresentando fenótipo compatível com a trissomia do 8 (dismorfismos craniofaciais, agenesia de corpo caloso, cardiopatia, pregas palmoplantares). Cariótipo 47,XX,+8 em 20 células analisadas. Devido aos casos descritos na literatura serem sempre mosaicos, foi solicitado novo cariótipo com análise de 100 células com resultado 87 células com trissomia do 8 e 13 células 47,XXX. A criança não apresentava fenótipo compatível com a síndrome do triplo X. A condição sindrômica não comprometeu a recuperação do quadro infeccioso, com melhora completa e sem complicações clínicas. Primeiro caso da coexistência de trissomia do 8 e trissomia do X descrito na literatura científica. Parece ser fundamental expandir a contagem de células no cariótipo diante o diagnóstico da trissomia do 8. O diagnóstico possibilitou o aconselhamento genético na família e a construção de um plano de manejo clínico da paciente. A presença destas trissomias não representou vulnerabilidade de saúde diante a infecção por covid-19.