



23^o CONGRESSO BRASILEIRO DE PERINATOLOGIA

14 a 17 de setembro de 2016 - EXPOGRAMADO - Gramado / RS

Trabalhos Científicos

Título: Trissomia Do Cromossoma 10 Relato De Caso Em Uti Neonatal

Autores: GUACIRA MYNSSEN (NEOVIDA); RAQUEL MYNSSEN (NEOVIDA); RENATA MACHADO (NEOVIDA); JOSÉ LUIZ CARDOSO (NEOVIDA)

Resumo: TRISSOMIA DO CROMOSSOMA 10 RELATO DE CASO EM UTI NEONATAL
INTRODUÇÃO: É uma desordem cromossômica em que a porção distal do braço longo do cromossomo 10 aparece três vezes. A gravidade da apresentação clínica depende do tamanho e da localização da porção duplicada. OBJETIVOS: a descrição do caso permite aumentar a casuística da síndrome genética rara, com pouco mais de 100 casos descritos na literatura, demonstrando que a localização na porção q26 do cromossomo é compatível com maior gravidade por comprometimento respiratório e renal, diferente de outras localizações. METODOLOGIA: paciente sexo feminino, parto vaginal, 6 horas de aminioréxis, peso 2.282g, PC 35cm, estatura 52cm, idade gestacional 38 semanas e 5 dias, líquido amniótico claro, APGAR 5/7, pequeno para idade gestacional, fâcias com fronte alargada, fontanela anterior ampla e globos oculares grandes. Evoluiu com dificuldade respiratória, necessitando de suporte ventilatório durante toda internação. Neurológico com hipotonia generalizada e hiporreatividade, evoluindo com convulsões (ultrasonografia transfontanela: displasia de corpo caloso com dilatação de ventrículos laterais). Tomografia de crânio: hidrocefalia tetraentricular com diástase de suturas). Incoordenação de sucção e deglutição, sendo necessário gastrostomia. Infecção do trato urinário (ultrasonografia das vias urinárias: dilatação de pelve renal e ureter esquerdo).RESULTADO: O exame do cariótipo revelou cariótipo 46, XX, add (10) (q26). Aos 4 meses de idade, com aspectos dismórficos característicos, foi avaliado pelo geneticista com diagnóstico clínico de trissomia 10q.. CONCLUSÃO: muitas síndromes genéticas raras são suspeitadas ou reconhecidas baseadas no padrão de anormalidades descritas. O neonatologista é frequentemente o primeiro a avaliar essas crianças, podendo orientar a família em relação ao segmento, prognóstico e aconselhamento genético. O exame do cariótipo é indicado com duas ou mais malformações primárias, assim como atraso do desenvolvimento em crianças com sinais de dismorfismo. O paciente evoluiu para óbito aos 9 meses.