



25^o Congresso Brasileiro de Perinatologia

1 a 4 de dezembro de 2021 - Salvador/BA

#neojuntos



Trabalhos Científicos

Título: Trissomia Do 22 Completa Em Nascido-Vivo: Relato De Caso

Autores: LARISSA VIRGINIA FERREIRA SILVA (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA IMIP), THAIS TEIXEIRA ALCÂNTARA, DAFNE BARCALA, JUCILLE MENESES, TATIANA CAMPOS

Resumo: A trissomia 22 é uma trissomia comum em abortos espontâneos. Sendo raro o nascimento de nascidos vivos com essa síndrome genética devido a graves malformações de órgãos associadas a essa condição. Relatamos um caso de um paciente que foi diagnosticado com essa patologia ao nascimento e recebeu alta hospitalar para cuidados paliativos em casa. Recém-nascido pré-termo tardio, feminino, nascido de parto cesárea com Apgar 06 e 08. Encaminhado à UCI por dispneia. Ao primeiro exame físico, foram observadas alterações fenotípicas: baixa implantação das orelhas, micrognatia, fenda palatina médio-posterior, 1^o quirodáctilo esquerdo sem articulação e sem estrutura óssea, desvio da mão esquerda, além de de sopro cardíaco. Complementado investigação de múltiplas malformações com exames de imagens. Realizado ecocardiograma que evidenciou defeito do septo atrioventricular e ultrassom transfontanela que mostrou dilatação do sistema ventricular com parênquima cerebral preservado. Solicitado cariótipo cujo resultado foi a presença de excesso de cromossomo 22, caracterizando o paciente com Trissomia do 22. Diante da presença da síndrome genética rara e de mal prognóstico associada à múltiplas malformações que pioram a sobrevida do paciente, conversado com equipe médica e com genitora, sendo instituído cuidados paliativos. Paciente recebeu alta hospitalar, em uso de dieta por sonda orogástrica para cuidados de fim de vida juntamente com os familiares. As anormalidades cromossômicas representam uma das principais causas de abortos espontâneos. A trissomia 22 foi identificada como a terceira trissomia mais comum em abortos espontâneos, representando 16% dos casos. Devido a graves malformações de órgãos, gestações a termo ou próximo a termo e sobrevivência pós-natal de crianças com trissomia 22 são eventos muito raros. Geralmente vão à óbito na primeira semana de vida. A diferenciação entre a trissomia 22 em mosaico e não mosaico é importante, particularmente no que diz respeito a questões de aconselhamento relacionadas à expectativa de vida e possíveis complicações que geralmente são mais leves em casos de mosaico. Relatamos um caso de nascido vivo com trissomia livre do cromossomo 22 em todas as células (não mosaico), destacando a importância desse relato pela raridade da evolução clínica, sobrevida e desfecho com alta hospitalar além de 30 dias de vida.