



Trabalhos Científicos

Título: Trissomia 9 Em Mosaicismo Com Disfunção Ventricular E Comunicação Interatrial: Um Relato De Caso Na Amazônia Ocidental

Autores: LEIDAIANE DE OLIVEIRA ARAÚJO (MATERNIDADE BÁRBARA HELIODORA), THAIS ROBERTA JANSON GONÇALVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE), LUANNY DE OLIVEIRA PINHEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE), ANA LUISA DA SILVA SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE), MARIA IZABEL DE ALMEIDA MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE), FRANCISCA SEYLA DE ALENCAR CORREIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE), MELISSA VICTORIA BADER MACHADO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE), JOSENEIDE MARIA FEITOSA DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE), MARIA DO SOCORRO AVELINO GONÇALVES (MATERNIDADE BÁRBARA HELIODORA), SARA RODRIGUES PEREIRA DA ROCHA (MATERNIDADE BÁRBARA HELIODORA), ENDISON ONOFRE DE SOUZA (MATERNIDADE BÁRBARA HELIODORA), LUISVALDO RODRIGUES DA SILVA (MATERNIDADE BÁRBARA HELIODORA), CHARLENE CRISTINE RODRIGUES MENEZES (MATERNIDADE BÁRBARA HELIODORA)

Resumo: Introdução: A trissomia do cromossomo 9 em mosaicismo (T9M) é uma anomalia genética rara, geralmente associada a restrição de crescimento intrauterino (RCIU), dismorfismos faciais, cardiopatias congênitas e atraso no neurodesenvolvimento. A gravidade do quadro depende da proporção e distribuição das células trissômicas. Apesar do prognóstico reservado, avanços nos testes genéticos como FISH e microarray têm ampliado a capacidade diagnóstica. Apresenta-se o caso de um recém-nascido com T9M confirmada por cariótipo, destacando suas manifestações e evolução clínica.
Objetivos: Recém-nascido masculino, filho de mãe de 38 anos, natural do Acre, com RCIU e ecocardiograma fetal alterado. Nascido por cesárea eletiva (33s4d por USG) com 1.758g e Apgar 8/7/9. Evoluiu com cianose e bradicardia, necessitando reanimação e suporte ventilatório. Ao exame físico, apresentava plagiocefalia, fissura palpebral estreita, nariz proeminente, micrognatia, fenda palatina, hipertonia e única prega palmar. Ecocardiograma mostrou disfunção sistólica leve do VE, hipertrofia biventricular e comunicação interatrial. O cariótipo (30 metáfases) revelou trissomia do cromossomo 9 em 13% das células (47,XY,+9[4]/46,XY[26]). A evolução clínica incluiu atraso do desenvolvimento, infecções respiratórias (Klebsiella pneumoniae, Staphylococcus coagulase negativa), dependência de oxigenoterapia, uso de SN, e episódios de intubação. Suporte incluiu antimicrobianos e terapias adjuvantes. Avaliação neurológica identificou hipertonia e neuroparestesia.
Metodologia:
Resultados: O T9M, apresenta fenótipo variável, indo de manifestações leves a malformações múltiplas. A presença de RCIU, dismorfismos e cardiopatias, como no caso descrito, é compatível com os achados mais comuns na literatura. Embora o percentual de células trissômicas identificado tenha sido baixo, a relevância clínica foi evidente. Isso reforça que a gravidade não depende apenas da proporção total, mas da distribuição do mosaicismo entre os tecidos. Além disso, o caso ressalta as dificuldades diagnósticas, sobretudo quando exames iniciais são normais. A investigação genética precoce foi crucial para o manejo direcionado e para o aconselhamento familiar, destacando a importância do rastreio em recém-nascidos com múltiplas dismorfias. O manejo exige equipe multidisciplinar e reconhecimento clínico precoce, essencial para o cuidado integral e o suporte familiar.
Conclusão: A T9M, é uma condição genética rara, com apresentação clínica heterogênea e desafios diagnósticos relevantes. Este caso evidencia a importância da investigação citogenética diante de sinais clínicos sugestivos e reforça a necessidade de cuidado especializado e aconselhamento genético. Relatos como este contribuem para ampliar o conhecimento sobre a síndrome e orientar estratégias diagnósticas e terapêuticas mais eficazes.