



Trabalhos Científicos

Título: Trissomia Do Cromossomo 9 Em Mosaico: Relato De Caso

Autores: ANTÔNIO ALEXANDRE LEITE MENDONÇA MINÁ (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); MARIA DA CONCEIÇÃO ALVES JUCÁ (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); ERLANE MARQUES RIBEIRO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); SAILE CAVALCANTE KERBAGE (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); DIEGO SILVA LIMA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); GABRIELA MAIA MOTA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); RAFAELLY CARVALHO RIBEIRO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); ALINE PORTELA MUNIZ (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); ISABELA CAPISTRANO PINTO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); MATHEUS MARTINS DE SOUSA DIAS (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ); CAIO VIDAL BEZERRA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ); NAIANE PERRUCI RIBEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); JOSÉ HÍCARO HELLANO GONÇALVES LIMA PAIVA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ); TACILLA HANNY DE SOUZA ANDRADE (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ)

Resumo: A trissomia do cromossomo 9 é uma anormalidade cromossômica rara podendo se apresentar na forma em mosaico ou em não-mosaico. Paciente masculino, internado aos dois meses para investigação de pneumonia e convulsões de difícil controle. Ao exame físico, apresentava: dismorfismos cranioencefálicos (ponte nasal baixa e alargada, orelhas dismórficas de implantação limítrofe, retromicrognatia, microstomia, palato ogival), pescoço curto e alado com giba, criptoquirdia, genitália ambígua, pé direito torto, nervo óptico hipoplásico, baixo peso, sucção débil, distúrbio de deglutição, sendo necessário alimentação por sonda nasoenteral, e uso de ventilação mecânica não invasiva. Realizado exames investigativos que confirmaram malformações craniofaciais, anomalias do SNC, oculares, cardíacas, ortopédicas, gonadais, renais e de vias aéreas superiores e inferiores compatíveis com cromossomopatia, confirmada através do cariótipo, que demonstrou trissomia do cromossomo 9 (47, XY, +9 [13]/46, XY [19]) em mosaico em 40% das metáfases. Paciente permaneceu internado durante longo período para manejo de intercorrências infecciosas respiratórias, controle de crises epiléticas, recuperação nutricional, bem como pela dependência de suporte ventilatório não invasivo. Segue em acompanhamento para manejo de cuidados paliativos, incluindo planejamento de gastrostomia e seguimento junto à equipe multidisciplinar composta por genética, neurologia, ortopedia, pneumologia, cardiologia, fisioterapia, fonoaudiologia e suporte psicológico familiar. A expressão da síndrome é variável, sendo descritos na literatura vários fenótipos e apresentações. Apresenta mortalidade neonatal elevada e a maioria dos sobreviventes evoluem com atraso neuropsicomotor e múltiplas malformações. Pacientes com mosaicismo demonstram maior sobrevida que os não-mosaicos. A publicação de casos ajuda a conhecer melhor a história natural da síndrome, com destaque para o manejo das intercorrências infecciosas e a estabilização clínica do ponto de vista de cuidados paliativos. O benefício terapêutico reside no manejo das alterações clínicas, aconselhamento genético e suporte psicológico, visto não haver solução para a condição de base.