Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Trissomia Do Cromossomo 8 Em Mosaico

Autores: MARIANA GASPAR MENDONÇA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA), TAMY EZAKI CASTRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA), MOACIR BATISTA DE CAMPOS NETO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA), ILIA REIS DE ARAGÃO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA), PRICILA BERNARDI (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA)

Resumo: Introdução: A trissomia do cromossomo 8 em mosaico (T8MS) é uma condição genética rara, com prevalência estimada em 1:25.000 a 1:50.000 nascidos vivos, com fenótipo altamente variável. O sexo masculino é mais comumente afetado (5:1). Descrição do caso: EFS, 8 meses, sexo masculino, primeiro filho do casal não consanguíneo. Sem intercorrências perinatais. Foi internado aos 7 meses devido quadro de pneumonia associado a infecções de vias aéreas superiores de repetição. No decorrer da internação foi observado que o paciente apresentava atraso do desenvolvimento neuropsicomotor com sustento cefálico parcial, não sentava sem apoio, hipotonia, começando a rolar, balbuciava poucos sons. Não apresentava alteração no ganho pôndero-estatural. Ao exame físico destacavam-se a microcefalia, fronte proeminente, nariz de base alargada, hipertelorismo, micrognatia com lábio inferior evertido e pregas palmares e plantares profundas. Devido as características fenotípicas foi optado por iniciar a investigação com o cariótipo que apresentou alterado com a presença de 47,XY,+8[28], elucidando o diagnóstico de Trissomia do Cromossomo 8 em Mosaico. Discussão: A T8MS é um distúrbio genético causado pela presença de um cromossomo 8 extra em algumas células do indivíduo. É conhecida também como Síndrome de Warkany. Existe uma grande variação nos fenótipos, mas tipicamente, as crianças atingem seus marcos de desenvolvimento atrasados. Os indivíduos também podem apresentar camptodactilia, alterações das articulações e malformações vertebrais, agenesia do corpo caloso, pescoço curto e largo. Anomalias urinárias (hidronefrose, refluxo ureteral), cardíacas e oftalmológicas (opacidade da córnea, estrabismo), também podem estar presentes, assim como risco aumentado para síndromes mielodisplásicas e deficiência intelectual de grau variável . Podem predispor a infecções de repetição. Conclusão: A suspeita clínica e o seu reconhecimento são fundamentais para realizar o diagnóstico precoce e proporcionar o seguimento clínico e a terapêutica multidisciplinar adequados.