



Trabalhos Científicos

Título: Série De Casos E Frequência Das Principais Trissomias De Cromossomos Autossômicos Compatíveis Com A Vida: Estudo De Um Hospital Do Sul Do Brasil.

Autores: GRAZIELA MORAIS LOURENÇO (ESCOLA DE MEDICINA DA PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO GRANDE DO SUL), FRANCIELLE LAISE SCHMIDT (ESCOLA DE MEDICINA DA PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO GRANDE DO SUL), HELENA DAI PRÁ MAESTRI (ESCOLA DE MEDICINA DA PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO GRANDE DO SUL), RAFAEL VIANNA BEHR (ESCOLA DE MEDICINA DA PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO GRANDE DO SUL), RODRIGO ROSA DE STEFANI (ESCOLA DE MEDICINA DA PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO GRANDE DO SUL), VICTÓRIA MACHADO SCHEIBE (FACULDADE DE MEDICINA DA ULBRA), MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO (SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA HOSPITAL CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE)

Resumo: INTRODUÇÃO Trissomias são alterações genéticas mais comuns, costumam causar perdas gestacionais precoces, porém alguns embriões desenvolvem-se, originando fetos viáveis. Quanto aos cromossomos autossômicos, trissomias 13, 18 e 21 são as únicas compatíveis com a vida, tendo frequências 1:8.000, 1:5.000 e 1:800 recém-nascidos (RNs), respectivamente. DESCRIÇÃO DE CASOS Como estudo de vigilância de malformações, registramos, de agosto/2016 a junho/2019, 7865 RNs vivos em um hospital do Sul do Brasil. Destes, 21 tinham trissomias (1:375 RNs): 16 Down (1:492RNs), 4 Edwards (1:1966 RNs) e 1 Patau (1:7865RNs). Descrevemos um caso de cada uma. -Mãe 42 anos(A), feminino, Peso Nascimento(PN): 2115g, Apgar 8/9, 35 semanas(s). Microftalmia, trigonocefalia, malformação de orelhas e sopro cardíaco. Diagnóstico (Dx.) pré-natal - ecocardiograma fetal (EF): Tetralogia de Fallot e atresia pulmonar, amniocentese: Trissomia do 13. Óbito com 5 dias. -Mãe 42A, masculino, PN:2980g, Apgar 7/8, 37s. Fenótipo Síndrome (Sd.) de Down, apêndice pré-auricular esquerdo, nevo em coxa direita. Pré-natal adequado, sem Dx. prévio, translucência nuchal sem particularidades (sp.), EF sp. Alta com 9 dias, encaminhado à geneticista. -Mãe 40A, feminino, PN:2330g, Apgar 2/4/7, 39s. Zona occipital proeminente, orelhas de implantação baixa, 2º e 5º dedos sobrepostos ao 3º e 4º, polegar incluso, hipertelorismo mamário. Coto umbilical: artéria única. Dx. Intraútero: Sd. Dandy Walker e Comunicação Interventricular ampla. Cariótipo: Sd. de Edwards. Óbito com 3 dias. DISCUSSÃO Nos casos, observamos fatores amplamente descritos como idade materna avançada na concepção e distúrbios típicos. Constatamos fatores menos frequentes como Sd. Dandy Walker associada à Trissomia 18 e ausência de Dx. de Down mesmo com pré-natal adequado. CONCLUSÃO A atual opção por gestações mais tardias relaciona-se ao aumento na incidência de aneuploidias. Tornam-se necessários mais estudos descrevendo achados sugestivos, diferenças de desfechos e possibilidades de diagnóstico fetal com riscos minimizados. Aconselhamento genético pré-natal e pré-concepcional, bem como o estudo da etiologia das malformações associadas às síndromes mostram-se ferramentas importantes.