



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Edwards E Síndrome De Klinefelter Em Paciente Pré-Escolar: Um Relato De Caso

Autores: SIMONE M.BEDER REIS (HOSPITAL SÃO VICENTE PAULO), THIAGO NASCIMENTO DOS SANTOS (HOSPITAL SÃO VICENTE PAULO), MARIANA GROSSI (HOSPITAL SÃO VICENTE PAULO), PAULO CASTELLI CANAL (HOSPITAL SÃO VICENTE PAULO), LAIS EDUARDA SONZA (HOSPITAL SÃO VICENTE PAULO), FERNANDA ZENI DA ROSA (HOSPITAL SÃO VICENTE PAULO), MARCOS VINICIUS DALLA LANA (HOSPITAL SÃO VICENTE PAULO), MARIA LUIZA SFACIN KRUMMENAUER (HOSPITAL SÃO VICENTE PAULO), CLAUDIA COMIN PIETROBIASI (HOSPITAL SÃO VICENTE PAULO), DANIELA DOS SANTOS ALBARELLO (HOSPITAL SÃO VICENTE PAULO), LAIS ANTUNES DE LIMA (HOSPITAL SÃO VICENTE PAULO), JÚLIA PIANO SEBEN (HOSPITAL SÃO VICENTE PAULO), JULIA GELLER EIDT (HOSPITAL SÃO VICENTE PAULO), BRUNA VALENTINA PERIN (HOSPITAL SÃO VICENTE PAULO), FERNANDA WINKELMANN (HOSPITAL SÃO VICENTE PAULO)

Resumo: Introdução. A ocorrência simultânea de aneuploidia dupla contendo a Síndrome de Edwards (trissomia 18) e Síndrome de Klinefelter somente foi reportada 16 vezes na literatura médica (1), sendo este caso a primeira vez no Brasil. Estudos mostram que a trissomia do 18 e a Síndrome de Klinefelter surgem de uma alteração materna numa frequência de 91 e 50 respectivamente (2). A origem da dupla aneuploidia decorre de eventos de não disjunção meiótica diferentes, assim, a não disjunção não é simplesmente uma rara coincidência (3) e se tem demonstrado em diversos estudos que os cromossomos adicionais têm forte relação com a idade materna avançada (1). Dessa forma, o quadro clínico desta dupla aneuploidia é muito variável dependendo do fenótipo específico de cada indivíduo. CASO: A.A.N.S., 4 anos, portador de Síndrome de Edwards e de Klinefelter, diagnosticadas a partir de cariótipo, sendo este masculino constituído por 48 cromossomos, com identificação de complemento sexual XXY e trissomia parcial do cromossomo 18. Ao exame físico, apresenta estrabismo convergente, hipertelorismo, e epicanto, pectus escavado, micro pênis, hérnia inguinal bilateral corrigida e pés em posição valga. Seu desenvolvimento neuropsicomotor condiz com sua idade. Seus dados antropométricos, peso/estatura entre Z score 0 e -2, estatura/idade entre Z score 0 e -2 condizem com bom desenvolvimento do paciente. Discussão:O caso em questão demonstra que seu fenótipo é preponderante para a Síndrome de Edwards, corroborando com a literatura encontrada, porém em uma forma sem grandes alterações cardíacas o que poderia justificar que o paciente em questão é o paciente mais velho já relatado com Síndrome Edwards - Klinefelter no mundo. Conclusão:A ocorrências simultâneas das síndromes apresentadas podem evoluir com boa qualidade de vida e potencial de desenvolvimento, assim questiona-se como firmar prognóstico reservado para tais síndromes, necessitando de novos relatos de casos para esclarecer critérios de de viabilidade destas crianças.