

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Warkany Associado À Klinefelter Em Mosaico: Relato De Caso

Autores: NATHÁLIA CAMARGO DE MATOS (HOSPITAL REGIONAL DE CEILANDIA), KAMILA GONCALVES DA SILVA (HOSPITAL REGIONAL DE CEILANDIA), ISABELA MARIA MELO MIRANDA (HOSPITAL REGIONAL DE CEILANDIA), HELEN HANA FERNANDES TAVARES (HOSPITAL REGIONAL DE CEILANDIA), NATHÁLIA ARGENTATO (HOSPITAL REGIONAL DE CEILANDIA), RAILSON CAVALCANTE SILVA (HOSPITAL REGIONAL DE CEILANDIA), LARISSA FIGUEIREDO BEZERRA (HOSPITAL REGIONAL DE CEILANDIA), TATIANA FONSECA DA SILVA (HOSPITAL REGIONAL DE CEILANDIA)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Trissomia do Cromossomo 8 ou Síndrome de Warkany é definida como a presença de três cópias do cromossomo 8 em algumas células do organismo. Sua incidência varia entre 1/25.000 a 50.000 nascidos vivos. Indivíduos do sexo masculino são mais afetados. Relato de caso: H.S.P., sexo masculino, 3 anos, nascido de parto normal domiciliar, a termo, pequeno para idade gestacional. Aos 4 meses, foi evidenciado atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (hipotonía cervical) e alterações fenotípicas que levaram a hipótese de Síndrome de Down. Foi encaminhado à genética e solicitado cariótipo. Aos 9 meses, recebeu diagnóstico de Trissomia do cromossomo 8 e Síndrome de Klinefelter em mosaico, confirmado através do exame do cariótipo com 48, XXY,+8/46, XY. Ao exame físico foram evidenciados dismorfologias como: dolicocefalia, fronte proeminente, narinas antevertidas, pregas plantares profundas, sulco halucal. Atualmente fala algumas palavras, comprehende comandos e não tem déficit motor. DISCUSSÃO: A Síndrome genética é caracterizada por dismorfismo facial, atraso mental, alterações cardíacas, renais e esqueléticas. Parece predispor para tumor de Wilms, mielodisplasias e leucemia mieloide. Seu diagnóstico é baseado na análise do cariótipo. Requer uma abordagem multidisciplinar a fim de intervir nas necessidades especiais do paciente. Apesar do diagnóstico desde o 9º mês de vida a criança não realizou estimulação, o que vem impactando no desenvolvimento de fala. CONCLUSÃO: A Trissomia do 8 é uma anomalia cromossômica rara. Na ausência de malformações graves, a expectativa média de vida é normal. Ainda que não tenha outras alterações torna-se necessário acompanhamento multidisciplinar para prevenir possíveis atrasos no desenvolvimento.