



## Trabalhos Científicos

**Título:** Tetrassomia Do Cromossomo 18: Uma Apresentação Do Espectro Autista.

**Autores:** AMANDHA ESPAVIER TRÉS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)), PAULO ROBERTO MATOS NETO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)), LUÍS EDUARDO OLIVEIRA MATOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)), YASMIN DA SILVEIRA CAVALCANTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)), PAULO ROBERTO LACERDA LEAL (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC)), REGINA COELI DE CARVALHO PORTO CARNEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ (UFC))

**Resumo:** Introdução: a tetrassomia do cromossomo 18 é uma condição rara que se caracteriza pela presença de um cromossomo adicional formado por duas cópias do braço curto do cromossomo 18. A apresentação clínica pode incluir atraso variável no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) entre outras apresentações, como microcefalia. Descrição do Caso: paciente de 1 ano e 2 meses, sexo feminino, atendida aos três meses de vida por apresentar atraso no DNPM caracterizado por hipotonia importante, contato visual pobre, ausência de sorriso social, perímetro cefálico no limite inferior da normalidade e dismorfias faciais discretas. Atualmente apresenta sinais do comportamento autista com atraso de linguagem expressiva e compreensiva, comprometimento da interação social e estereotípias. Na gravidez houve consumo de álcool etílico. Realizou cariótipo que evidenciou cromossomo marcador exanumérico (47 XX, +mar). Teste de SNP-array detectou alteração cromossômica patogênica, com aumento do número de cópias do cromossomo 18 abrangendo a totalidade do braço curto, presença de 4 cópias (tetrassomia). O cariótipo dos pais foi normal. Ressonância Magnética cerebral revelou atrofia e hipoplasia difusa do corpo caloso. Avaliação oftalmológica evidenciou atrofia óptica em ambos os olhos. Discussão: retardo no desenvolvimento cognitivo, dismorfismos, alterações estruturais cerebrais, anormalidades no tônus muscular, dificuldades na alimentação neonatal e comportamentos autistas são exemplos das principais características clínicas dessa cromossomopatia. Em alguns casos, algumas repercussões podem ser sutis, principalmente os dismorfismos, o que pode dificultar o diagnóstico precoce. Dessa forma, quando os familiares procurarem ajuda médica com queixas de atraso no desenvolvimento, deve-se atentar a outros achados que possam sugerir doença genética, visando encaminhar o paciente precocemente para atendimento especializado. Conclusão: sendo assim, apesar de rara, o conhecimento da tetrassomia é de suma relevância, visto que a identificação antecipada permite iniciar o suporte especializado para um adequado estímulo do DNPM e informar a família sobre a possibilidade de repetição do quadro em futura prole.