

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Down Associada À Síndrome De Klinefelter: Relato De Caso De Aneuploidia Dupla Em Recém-Nascido

Autores: ANA ELISA BUZETTI NEVES (UNIFEBE), GABRIELA PIRES RIBEIRO (UNIFEBE), MARIA LUIZA CAVALLI RADEKE (UNIFEBE)

Resumo: Aneuploidia é um distúrbio genético comum e clinicamente significativo, ocorrendo em 0,3% dos nascidos vivos (HASSOLD et al., 1996). A dupla aneuploidia é possível, não hereditária, e sua incidência estimada em 1/94.440 gestações (JEANTY et al., 2009). A associação da Síndrome de Down (SD) com Síndrome de Klinefelter (SK) foi relatada em 1959 e há menos de 70 casos registrados (GUNASEKARAN et al., 2024). ILF, nascido em 15/02/24 via cesárea devido doppler alterado e restrição de crescimento. História materna: 23 anos, G5P2C1A3, 8 consultas pré-natal, diabetes gestacional, pré-eclâmpsia e obesidade. Sorologias e testes rápidos negativos, sem ultrassom (USG) morfológico ou ecocardiograma (ECO). Ao nascimento: líquido amniótico claro, idade gestacional (IG) 31s+3d e peso 1.316g. Recém-nascido (RN) pré-termo e pequeno para a idade gestacional, Apgar 6 e 7, com depressão respiratória, intubado na sala de parto. Ao exame físico fenótipo sindrômico (hipotonia muscular, fenda palpebral oblíqua, prega palmar transversa única, ponte nasal deprimida, orelhas de baixa implantação), confirmada aneuploidia dupla pelo cariótipo (48, XXY, +21). ECO revelou forame oval patente (FOP), insuficiência tricúspide e persistência do canal arterial (PCA). Iniciou-se infusão de milrinone para tratar hipertensão pulmonar (HP). ECO repetido em 3 dias mostrou diminuição da PCA, melhora da insuficiência tricúspide e resolução da HP. RN ficou sob ventilação mecânica por 11 dias, seguido de CPAP por 5, e cateter nasal por 11 dias. Necessitou de dieta enteral, tolerando progressão do volume porém com diarreia, sendo instituída fórmula e dieta materna para alergia a proteína do leite de vaca suspeita, com resolução verificada por teste provocativo. Teste do pezinho, USG transfontanelar e avaliação oftalmológica normais. Paciente recebe alta com 1 mês e 23 dias, IG corrigida de 38s+4d e 2235g, em ar ambiente, alimentando-se via oral e com suplementação vitamínica. O quadro clínico da SD-SK no período neonatal tem características da SD, enquanto a SK se manifesta mais tarde (ALALLAH et al., 2022), o que corresponde ao caso relatado. Malformações cardíacas são comuns na SD, mas não na SK, resultando em quadros variados e menos frequentes na SD-SK. No caso descrito, o RN apresentava alterações cardíacas que exigiram suporte intensivo. O risco de aneuploidia dupla está associado à idade materna média de 33 anos (KOVALEVA et al., 2005), o que não corresponde ao verificado no caso relatado. Ademais, a história materna inclui 3 abortos e pré-natal com comorbidades, porém ausência de USG morfológico ou ecocardiografia, que poderiam ter identificado a suspeita sindrômica. Conclusão: A aneuploidia dupla é um diagnóstico desafiador, já que sua manifestação é inespecífica. Portanto, recomenda-se análise cromossômica em casos semelhantes, pois o teste citogenético confirma o diagnóstico e permite aconselhar sobre manifestações futuras, assegurando um acompanhamento adequado às famílias.