



## Trabalhos Científicos

**Título:** Euploidia Cromossômica: Relato De Caso Da Trissomia Do Cromossomo 9

**Autores:** MARIANA BASTOS GOMES NOLASCO (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ), ANA MARIA ESTEVES CASCABULHO (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ), CARLOS EDUARDO SOARES MAGALHÃES (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ), JÚLIA MARÇAL ASSIS (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ), WELLINGTON LUIZ RODRIGUES MAGALHÃES (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ)

**Resumo:** Também denominada Síndrome de Rethoré, a Trissomia do 9, apresenta uma duplicação do braço q do aludido cromossomo, justificando-se o relato em questão por se tratar de anomalia múltipla de órgãos e sistemas, com restrição do crescimento do indivíduo portador. B.O.F, 3 meses, sexo masculino, apresentando trissomia do cromossomo 9, confirmada através de cariótipo com banda G e fácies típicas: micrognatia, pescoço curto e alargado e baixa implantação das orelhas. Cesariana realizada devido quadro de sofrimento fetal e restrição de crescimento intrauterino, com tinto de mecônio ao líquido amniótico, tendo sido realizado em sala de parto reanimação com ventilação de pressão positiva e máscara. Apgar 6/7, e dados maternos destacando quadro de toxoplasmose na gestação. Achados incluem taquipnéia transitória do recém nascido, toxoplasmose congênita, sepse neonatal presumível, forame oval patente, canal arterial patente, comunicação intraventricular muscular trabecular, icterícia neonatal, crise convulsiva, atelectasia e quadro de plaqueotopenia progressiva em paciente descrito. Paciente em avaliação para alta hospitalar, sob cuidados intensivos pediátricos e observação clínica rigorosa. Em se tratando de uma condição genética rara, o aperfeiçoamento da aptidão dos aparelhos de ultrassonografia possibilita o estudo da anatomia fetal e o diagnóstico de anomalias congênitas no primeiro trimestre de gestação. Clinicamente esta cromossomopatia se caracteriza por hipertelorismo ocular, pavilhões auriculares pequenos e com implantação baixa, malformações no arco palatino, renal e cardíaca, bem como baixa estatura e deficiência hormonal, se manifestando como um distúrbio multissistêmico pouco comum com fenótipo clínico amplo e grande variabilidade individual, risco aumentado de problemas pré-natais e perinatais, e associação com idades parentais avançadas. Por se tratar de deleção genética distal, se torna passível a ocorrência de inversão balanceada no cariótipo dos pais. Embora não haja cura para tal cromossomopatia, o tratamento adequado para os sintomas melhora consideravelmente o prognóstico do paciente. Além disso, o esclarecimento aos familiares deve ser elemento prioritário. Não obstante, o diagnóstico apropriado permite o aconselhamento genético, essencial em casos de alterações cromossômicas.