

Relato de caso: Trissomia parcial do cromossomo 9

Saraiva, J.G.¹; Santana, B.R.²; Santos, A.H.²; Salles, M.J.S.³

Abstract/Resumo

A Trissomia do cromossomo 9, também chamada de Síndrome de Rethoré, apresenta duplicação no braço q do referido cromossomo. Atualmente, apresenta pouco mais de 150 casos relatados na literatura. Por ser rara e ainda pouco estudada, são incertas as características presentes nos fenótipos, sendo semelhantes aos presentes nas trissomias do 21, 13 e 18. Além de restrição do crescimento do indivíduo portador da síndrome, têm sido descritas anomalias que envolvem múltiplos órgãos e sistemas, como o gastrointestinal e nervoso. Clinicamente caracterizada por hipertelorismo ocular; pavilhões auriculares pequenos e com implantação baixa; mal- formações no arco palatino, renal e cardíaca, bem como baixa estatura e deficiência hormonal. O objetivo desse trabalho foi estudar a literatura a respeito da Síndrome de Rethoré e relatar um caso da trissomia do cromossomo 9. Os dados foram coletados do prontuário do Instituto Londrinense de Ensino para Crianças Excepcionais. Realizou-se uma entrevista com a mãe através de um questionário semiestruturado e revisão literária usando a palavra-chave Trissomia do cromossomo 9. Paciente A.C.G.C., feminino, 9 anos; com pais sem consanguinidade e moradores da zona urbana. Realizou pré-natal a partir do 2º trimestre por falta de conhecimento da gestação. Tomou vacina contra rubéola e fez uso de omeprazol no 1º trimestre de gestação. Parto cesariana, com 38 semanas. Ao nascimento, observou-se Microcefalia, micrognatismo, suturas abertas, tempora estreita, hipertelorismo, ponte nasal e nariz bulboso, baixa implantação de olhos e orelhas, estrabismo, aberturas palpebrais, tireoidite de Hashimoto, além de déficit intelectual e um atraso importante no desenvolvimento neuropsicomotor que compromete a fala e o andar. Os exames genéticos comprovam um mosaico de 40% para a trissomia do cromossomo 9, cariótipo com resultado (47XX,+9/46XX) e a análise cromossômica por microarranjo mostrou duplicação na região 9q21.13-q21.32(75354943-85929570) x3 em mosaico classificada como patogênica. O realce deste caso é que não se encontrou na literatura consultada nenhum caso da síndrome que apresentasse Tireoidite de Hashimoto. A associação encontrada é muito importante do ponto de vista clínico e merece futuras pesquisas para esclarecer o papel dessa relação.

Keyword/Palavras-chave: Trissomia Parcial; Cromossomo 9; Síndrome de Rethoré

1 Graduando de Ciências Biológicas, Universidade Estadual de Londrina, Londrina – PR, dmjoaoguilherme@gmail.com

2 Graduando de Medicina, Universidade Estadual de Londrina, Londrina – PR

3 Profa. Doutora, Docente UEL, Londrina – PR