

Relato de caso de triploidia em recém nascido prematuro com múltiplas malformações



Autores: Jackeline Faria Meira; Igor Daniel Loureiro¹; Catherine Colombiano Klein; Rayana Costa Binda; Bianca Sales Almeida Siqueira da Silva; Adriana Amaral Dias; Andrea Lube Antunes de S Thiago Pereira; Consuelo Maria Caiafa Freire Junqueira; Jovanna Couto Caser Anechini. **Filiação:** Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de Vitória. **Autor correspondente:** ig_loureiro@hotmail.com

Introdução: O conhecimento de síndromes raras que podem acontecer no período neonatal é importante a fim de otimizar a terapêutica e reconhecer o prognóstico através de casos descritos na literatura.

Descrição do caso: Recém nascido pré termo tardio (36 semanas e 2 dias)/ AIG nascido por cesárea devido Síndrome Hellp materna com USG obstétrico já evidenciado malformações neurológicas e polidramnia importante. Ao nascer necessitou de ventilação com pressão positiva com apgar de 7/8. Ao exame físico observado macrocrania (39,5cm p> 95), meningomielocelo rota, microftalmia, malformação de dedos dos pés e genitália ambígua. Realizado Ecocardiograma que não detectou cardiopatia estrutural e tomografia de crânio que evidenciou holoprosencefalia alobar com hidrocefalia. Realizado neurocirurgia no primeiro dia de vida para correção de meningomielocelo e colocação de derivação ventrículo peritoneal. No pós operatório evoluiu com instabilidade hemodinâmica e choque refratário. Evoluiu com óbito no terceiro dia de vida. Resultado de cariótipo evidenciou triploidia.

Discussão: A triploidia é uma síndrome cromossômica rara (cerca de 0,1% das gestações detectáveis) que causam múltiplas malformações congênitas. É uma alteração cromossômica letal em que é detectado um conjunto extra de cromossomos no cariótipo ($3n = 69$ cromossomos) causando abortos espontâneos precoces, partos prematuros e morte perinatal. Ao nascimento pode ser observado retardo do crescimento intrauterino, macrocefalia, sindactilia do terceiro e quarto dedo, malformações genitais, anormalidades faciais e defeitos do sistema nervoso central como defeitos do tubo neural, coração e rim. Os mecanismos que levam a triploidia são vários como, erros durante a divisão e multiplicação celular nos óvulos ou nos espermatozoides, ou falha no mecanismo da concepção como a dispermia que é fecundação de dois espermatozoides no mesmo óvulo. Geralmente é uma doença fatal tanto no período pré natal como no período neonatal imediato devido as múltiplas malformações encontradas.

Conclusão: A triploidia é uma síndrome cromossômica rara com prognóstico muito ruim no período neonatal, sendo importante o seu conhecimento para manejo clínico e aconselhamento genético.

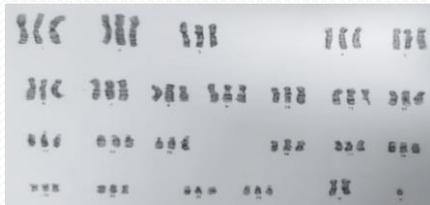


Figura 1: Cariótipo do paciente do relato de caso.

Referências:

- Carceller Beltrán R, Sáenz Moreno I., et all. Triploidia completa 69XXY. Anales De Pediatría 2004;61(6).
- Giraldo A., Arias A., et all. Triploidy (69xxx): case report. Revista de Medicina e Investigación UAEMéx . Junio 2018.