

## TETRASSOMIA DO 18 P COM PAI E MÃE NÃO AFETADOS: UM RELATO DE CASO

<sup>1</sup>Acadêmico de Medicina da Universidade Federal do Ceará

e-mail: guiermenobre@gmail.com

<sup>2</sup>Docente de Medicina do Departamento de Patologia e Medicina Legal da

Universidade Federal do Ceará

email: socorroalves@gmail.com

**INTRODUÇÃO:** A Tetrassomia do 18p é uma afecção rara, descrita em cerca de 250 famílias ao redor do mundo, a qual é uma síndrome identificada tanto citogeneticamente quanto clinicamente. Pode ser decorrente de disfunção na separação dos cromossomos homólogos dos pais ou por meio de mutação nova. O paciente acometido por esse distúrbio apresenta dificuldade de crescimento, dismorfias craniofaciais e deficiência intelectual com vocabulário limitado, retardo mental, microcefalia, palato arqueado alto e aumento dos reflexos tendinosos profundos. A ressonância magnética (RM) cerebral pode evidenciar atrofia do corpo caloso. O objetivo do presente relato é descrever o caso de uma paciente diagnosticada com tetrassomia do braço curto do cromossomo 18. Antes da execução do estudo, a responsável pela criança assinou o termo de consentimento.

**RELATO DE CASO:** Paciente do sexo feminino, cinco meses de idade, veio ao ambulatório de genética médica, encaminhada pelo pediatra por nem possuir sustentação cervical, nem de membros inferiores. Apresentou icterícia no período neonatal. A mãe engravidou aos 36 anos, tendo sido diagnosticada com depressão, ansiedade e esclerodermia. Afirma ter ingerido álcool durante a gravidez e que essa é a sua quinta gestação, já tendo tido dois abortos anteriormente. Nega consanguinidade. O exame dismorfológico do bebê demonstrou raiz nasal baixa, prega palmar transversa direita e ausência de fossa, além de estrabismo e movimentos estranhos, porém com presença de sorriso social. Ecocardiograma e ultrassonografia abdominal já haviam sido realizados, evidenciando normalidade. Dessa forma, foram solicitados tratamento fisioterápico motor, ressonância magnética, cariótipo e CGH Array. A icterícia foi tratada com fototerapia durante a hospitalização. A RM cerebral mostrou sinais de atrofia difusa do corpo caloso e o cariótipo com banda G:47XX (cromossomo marcador extra numérico). O CGH Array mostrou 15 microdeleções no braço curto do cromossomo 18, caracterizando a tetrassomia do cromossomo 18, com 4 cópias do isocromossomo 18.

**CONSIDERAÇÕES FINAIS:** À luz dessas considerações, é fulcral salientar que a compatibilidade com a vida dessa patologia está associada ao fato de o cromossomo afetado contar com uma quantidade de genes que, em caso de tetrassomia, apresentam achados que permitem o desenvolvimento do indivíduo, pois a quantidade e a expressão desses genes conseguem ser equilibrados com o braço longo do cromossomo 18. Além disso, nesse caso, vale destacar que tanto a mãe e o pai foram considerados não afetados, implicando em mecanismos pós-fecundativos como causadores da enfermidade, seja não disjunção dos cromossomos homólogos seja mutação nova. Portanto, é essencial que seja realizado um diagnóstico precoce, baseado na clínica da síndrome para melhorar a qualidade de vida dos pacientes e garantir sua integração à sociedade da melhor maneira o possível.

Palavras-Chave: Cromossomos Humanos Par 18; Genética; Tetrassomia