

2022, ▪ Anais do Congresso "Neurocirurgia para todos" ▪ e-ISSN: 2674-7103

Jornal Memorial *da* Medicina

▪ DOI: 10.37085/jmm.2022.ac.res6

Manifestações clínicas e diagnóstico de mosaicismo associado a Trissomia 21: relato de caso

Zenilda Gueiros Silvestre, Thiago Henrique da Silva Moraes, Elder Machado Leite

Universidade de Pernambuco, Pernambuco, Garanhuns, Recife.

Zenilda Gueiros Silvestre
zenildagueirossilvestre@gmail.com

Relato de Caso
Masculino, 22 anos, branco, filho de pais não consanguíneos, nascido de mãe de 44 anos, termo, sem choro ao nascer. Não falou até os 5 anos de idade, quando passou a ir à APAE. Na primeira consulta, há 10 anos, apresentou ansiedade, agitação e heteroagressividade. A acompanhante relatou que o paciente come sozinho, mas precisa de auxílio na higiene pessoal e outras atividades diárias. No exame físico: olhos com manchas de Brushfield, braquidactilia em ambas as mãos, prega simiesca somente na mão esquerda, disfunções executivas e déficit de linguagem. Sendo prescrito topiramato e ácido fólico e solicitado exame do cariótipo que evidenciou mosaicismo XY46/XY47+21. Em consulta há 1 ano queixava-se de sobrepeso e apresentou *Acantose nigricans* em pescoço, face e axilas, além de hiperuricemia, sendo prescrito alopurinol. Há 3 meses, em uso regular das medicações, com melhora do peso, ansiedade e agitação.

Discussão
A síndrome de Down com mosaico ocorre quando na junção do óvulo e espermatozoide forma um zigoto com 46 cromossomos, mas em alguma das mitoses subsequentes acontece uma não-disjunção do par de cromossomos 21. Tal forma da síndrome é rara (aproximadamente 1,5% dos casos) em que parte das células apresenta quantidade normal de cromossomos e outra parte tem trissomia 21. O prognóstico e manifestações fenotípicas dependem da proporção de células com trissomia 21 em cada tecido, incluindo o cérebro. O mosaicismo do paciente em questão cursou com manifestações clínicas incompletas da síndrome, como a prega simiesca (prega palmar única) em apenas uma das mãos, bem como outras características da Síndrome de *Down*: olhos amendoados com manchas de Brushfield, braquidactilia em ambas as mãos, comprometimento intelectual e de linguagem e tendência a obesidade. No entanto, características frequentes da Síndrome de *Down* como orelhas de baixa implantação e displásicas não estão presentes.

Considerações finais
O caso mostra manifestações fenotípicas singulares e algumas até assimétricas do genótipo XY46/XY47+21. A cariotipagem foi empregada para confirmação diagnostica dessa condição, confirmando a suspeita clínica. O paciente continua em acompanhamento clínico e o tratamento é direcionado para o controle das causas orgânicas detectadas.

Palavras-chave: Genética médica, Mosaicismo, Síndrome de Down

© Copyright 2022