

Relato de caso: Trissomia do cromossomo 13 em mosaico

Rosenelle Oliveira Araújo Benício¹, Romina Soledad Heredia¹, Bruno Musso²,
Maria Teresinha de Oliveira Cardoso³, Cristina Touguinha Neves Medina³, Talyta de Matos Canó³

¹Residente de Genética Médica da SES-DF, ²Acadêmico de Medicina da ESCS, ³Geneticista do NUGEN/SES-DF

E-mail para contato: nucleodegeneticadf@yahoo.com.br

INTRODUÇÃO

A trissomia do cromossomo 13 é, dentre as trissomias humanas viáveis, a mais rara, e tem incidência estimada entre 1 caso para 10000 a 20000 nascidos vivos. Cerca de 90% dos afetados vão a óbito antes de completar 12 meses de vida e os sobreviventes apresentam grave atraso do desenvolvimento neuropsicomotor.

Mosaicismo é a ocorrência de duas linhagens celulares geneticamente distintas oriundas de um mesmo zigoto e é responsável por 5% do total de casos de trissomia do 13.

OBJETIVO

Descrever um caso de mosaicismo do cromossomo 13 em paciente atendida pelo serviço de Genética Clínica da SES-DF.

RELATO DO CASO

Paciente do sexo feminino, tem 5 anos e 8 meses de idade e foi a sétima filha de uma mulher de 32 anos (G7P_N7). Seus pais e os 6 irmãos são hígidos e não há relato familiar de doenças genéticas. Único relato positivo durante a gestação é de doença hipertensiva gestacional. A paciente nasceu a termo, com peso, estatura e perímetro cefálico entre percentis 10 e 90. Foi encaminhada ao serviço de Genética pela Neurologia Pediátrica aos 3 anos de idade por atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM) e dismorfias associadas. Apresentava estatura e peso adequados à idade, microcefalia, sinofre, fendas palpebrais oblíquas para cima, hipoplasia de face média, discreta microrretrognatia, nevo telangiectásico em hipocôndrio direito, coxins fetais em todos quirodáctilos, hálucos alargados com implantação proximal e polidactilia pós-axial em pé direito. Avaliações oftalmológica e cardíaca, tomografia computadorizada de crânio, eletroencefalograma, ecografia abdominal e dosagem de hormônios tireoideanos foram normais.



FIG 1: Paciente aos 5 anos e 8 meses de idade. a) visão frontal de corpo inteiro da paciente. Os hálucos são encurtados e têm implantação proximal; b) visão facial. Observar ponta da língua bífida; c) visão lateral, onde é possível ver a hipoplasia da face média e a discreta microrretrognatia.

Ao estudo do limiar auditivo, apresentou hipoacusia leve secundária a alteração de orelha média e/ou células ciliadas externas bilateralmente.

Cariótipo de cultura temporária de linfócitos periféricos mostrou o seguinte resultado: 47,XX+13 [14 metáfases]/46,XX[86 metáfases]. Reavaliação da paciente aos 5 anos e 8 meses evidenciou que a mesma persistia com ADNPM e manutenção da maioria das dismorfias previamente descritas, exceto do pododáctilo extranumerário, que foi retirado cirurgicamente. Foi observada na ocasião heterocromia em membros, seguindo as linhas de Blaschko; área de aplasia cutis em região anterior de couro cabeludo; língua bífida, hérnia inguinal à esquerda e áreas de acromia bem definidas, de formato ovalóide, em região perianal e em lábios menores.

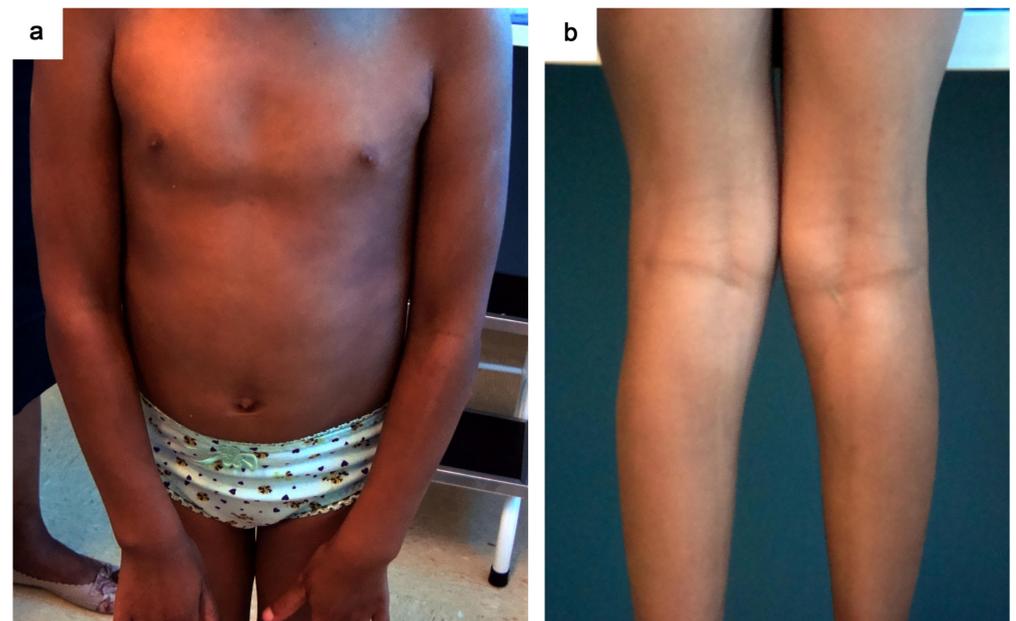


FIG 2: Paciente aos 5 anos e 8 meses de idade. Heterocromia da pele em membros superiores (a) e região posterior dos membros inferiores (b).

COMENTÁRIOS SOBRE O CASO

A trissomia do cromossomo 13 em mosaico é responsável pela maioria dos relatos de indivíduos com sobrevivência prolongada portadores da referida trissomia. Não é possível estabelecer um fenótipo característico ao mosaicismo e não existe correlação entre a proporção de células aneuplóides e a gravidade das manifestações clínicas.

A heterocromia seguindo as linhas de Blaschko, também conhecida como hipomelanose de Ito, é típica do mosaicismo somático. As alterações características da trissomia do 13 completa apresentadas pela paciente são a aplasia cutis e polidactilia. A acromia ovalóide é compatível com hipomelanose filóide que, até o momento, é a única entidade claramente ligada à trissomia do 13 em mosaico. Hérnia inguinal, nevo telangiectásico e sinofre são achados inespecíficos observados em outros pacientes com o mesmo diagnóstico citogenético em mosaico.

CONCLUSÃO

A presença de ADNPM sem causa definida pelos antecedentes patológicos em uma criança, associado ou não a dismorfias evidentes, deve levantar a suspeição de doença genética subjacente.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- BUNTING, R; LEITCH, J. Buphtalmos in trisomy 13. *Eye*, n. 19, p.487-488, 2005.
- CHEN, Ming et al. Trisomy 13 mosaicism: study of serial cytogenetic changes in a case from early pregnancy to infancy. *Prenatal Diagnosis*, n. 24, p.137-143, 2004.
- FOGLIO, Giuseppina et al. Patau syndrome with long survival in a case of unusual mosaic trisomy 13. *European Journal Of Medical Genetics*, n. 51, p.303-314, 2008.
- GONZÁLEZ-ENSEÑAT, M. Antonia et al. Phylloid Hypomelanosis and Mosaic Partial Trisomy 13: Two Cases That Provide Further Evidence of a Distinct Clinicogenetic Entity. *Arch Dermatol*, v. 5, n. 145, p.576-578, 2009.
- GRIFFITH, Christopher B.; VANCE, Gail H.; WEAVER, David D.. Phenotypic Variability in Trisomy 13 Mosaicism: Two New Patients and Literature Review. *American Journal Of Medical Genetics: Part A* 149A, p.1346-1358, 2009.
- HSU, Hui-fang; HOU, Jia-woei. Variable Expressivity in Patau Syndrome is Not All Related to Trisomy 13 Mosaicism. *American Journal Of Medical Genetics: Part A* 143A, p.1739-1748, 2007.
- MOLHO-PESSACH, Vered; SCHAFFER, Julie V.. Blaschko lines and other patterns of cutaneous mosaicism. *Clinics In Dermatology*, v. 2, n. 29, p.205-225, 2011.