

Outros

(21628) - TRISSOMIA 19 EM MOSAICO - RETROSPECTIVA DE UM ACHADO CITOGÉNÉTICO RARO

Maria Abreu¹; Lurdes Morais²; Céu Mota²; Gabriela Soares³; Cláudia Falcão Reis¹

1 - Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2 - Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3 - Centro Hospitalar De Trás-Os-Montes E Alto Douro

Introdução

Anomalias citogenéticas são diagnósticos clássicos em pré-natal. No entanto, o aconselhamento genético de cromossomopatias raras em mosaico raras mantém-se difícil por a sua raridade não permitir uma revisão compreensiva dos achados associados.

Objectivos

Relatar um diagnóstico pré-natal de trissomia 19q, e rever o quadro associado à trissomia 19.

Metodologia

Após rever o quadro do feto, comparamos com a pequena série de casos de trissomia 19 diagnosticada na nossa instituição e na literatura. Foi obtido o consentimento dos pais para apresentação.

Resultados e Conclusões

Um feto do sexo masculino teve um rastreio combinado do primeiro trimestre de alto risco para trissomia 18. A amniocentese às 15 semanas encontrou um cromossoma marcador em 26/30 metafases, confirmado corresponder a uma trissomia 19q11q12 por microarray. Foi pedida interrupção da gestação às 24 semanas pelos pais, por trissomia 19q em mosaico. O exame patológico fetal identificou dismorfismos, cardiopatia e aumento da massa renal. Na nossa instituição foram observadas duas outras crianças, em pós-natal, com trissomia 19 em mosaico. Uma tem atualmente 3 anos e outra faleceu aos 17 anos devido a uma malignidade hematológica. Ambas apresentavam dismorfismos, dificuldades respiratórias desde o período neonatal, má evolução estaturoponderal e atraso no desenvolvimento. Uma das meninas apresenta aparente suscetibilidade a fraturas, o que não foi previamente descrito nesta entidade.

É difícil planear a vigilância e o tratamento destes casos, devido ao limitado número de relatos na literatura. Acrescentando-se a imprevisibilidade associada às situações de mosaico, o aconselhamento genético torna-se particularmente desafiador. Os pais optaram por interrupção da gestação. Verificou-se posteriormente, no exame anatomopatológico, malformações não visualizáveis no pré-natal. A presença dos dois diagnósticos anteriores na instituição moldou a informação transmitida aos pais deste feto. É importante continuar a reportar estas entidades, para expandir o fenótipo conhecido.