

CASO RARO DE MÚLTIPLOS CROMOSSOMOS MARCADORES TIPO MOSAICO EM PACIENTE DO SEXO FEMININO: RELATO DE CASO

Congresso Nacional de Genética, 1ª edição, de 04/10/2021 a 06/10/2021
ISBN dos Anais: 978-65-89908-95-1

OLIVEIRA; João Victor Ferreira de ¹, ASSIS; Luiza Abreu Dias de ², MANCINI; Olga Parente Mancini ³, PAIVA; Isaías Soares de ⁴, RODRIGUES; Maurício Assis ⁵

RESUMO

Cromossomo marcador extranumerário é uma estrutura que se apresenta como um cromossomo adicional no cariótipo humano, a identificação dos marcadores é uma tarefa difícil quando se utiliza técnicas citogenéticas convencionais, como a cariotipagem com bandamento G. Com a evolução das técnicas de análise citogenômicas, como a Fluorescence in situ hybridization (FISH), a Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) e técnicas de array, o delineamento citogenético molecular desses cromossomos marcadores acabou se tornando possível. O cariótipo com cromossomos marcadores ocorre em 0.072-0.075% de casos pré-natais e 0.044% de recém-nascidos. Em tais pacientes, mais de um sSMC está presente na maioria das células e cada sSMC é derivado de um cromossomo diferente. Vários pequenos cromossomos marcadores supranumerários (sSMCs) estão entre as anormalidades citogenéticas mais raras, pois representam cerca de 1,4% dos casos com sSMCs. O objetivo deste trabalho é relatar caso raro de múltiplos cromossomos marcadores tipo mosaico em paciente do sexo feminino. Paciente RN a termo, parto cesarea, foi internado devido asfixia perinatal e desconforto respiratório, Eco: CIA moderado, HAP, ducto arterioso pérvio, Ecg: sem crises; exame físico: micrognatia e baixa implantação de orelhas. Foi solicitado exame de cariótipo devido a estas alterações físicas. A análise citogenética revelou cariótipo feminino alterado: presença de múltiplos marcadores cromossômicos em mosaico e cariótipo 48,XX,+mar1,+mar2[40]/48,XX,+mar3,+mar4[25]. Ou seja, cerca de 60% das células com a presença dos marcadores 1 e 2, e cerca de 40% das células com os marcadores 3 e 4. O cariótipo em banda G não permitiu identificar a origem destes fragmentos cromossômicos, sendo necessária a realização de outras técnicas para sua elucidação. Segundo a literatura, o Array-CGH e o FISH são as técnicas mais utilizadas para a caracterização dos marcadores. Os marcadores cromossômicos podem ser 'de novo' ou herdados de um dos progenitores. Os portadores de cromossomo marcador, geralmente, têm apenas um cromossomo marcador no cariótipo, é bastante raro existir um portador de múltiplos cromossomos marcadores, como foi no caso descrito neste trabalho. O fenótipo associado a um cromossomo marcador pode ser muito variado, as características mais comuns incluem deficiência intelectual, malformações e infertilidade. A variabilidade fenotípica pode ser explicada por vários fatores, como diferentes graus de mosaicismo ou conteúdo gênico da região adicional por exemplo. Não foi possível a realização de outras técnicas, como Array-CGH ou FISH, para elucidar a origem destes cromossomos marcadores. Entretanto, nosso caso surge como mais um relato na literatura para este tipo de alteração cromossômica, o que contribui também para uma melhor correlação genótipo-fenótipo. Além disso, este estudo demonstra que as técnicas de citogenética clássica e molecular continuam exercendo um papel importante na genética clínica,

¹ Faculdade de Medicina de Campos, j.victor_02@hotmail.com

² Faculdade de Medicina de Campos, luizaabreuassi@gmail.com

³ Faculdade de Medicina de Campos, olgacmnci@gmail.com

⁴ Professor Adjunto de Pediatria e Genética Clínica do Centro Universitário Serra dos Órgãos (UNIFESO) , ispaiva.gen@gmail.com

⁵ XY Diagnose Laboratório de Biotecnologia , mauricioassis@hotmail.com

proporcionando uma melhora na abordagem de pacientes com alterações raras e um melhor prognóstico.

PALAVRAS-CHAVE: cromossomo marcador, cromossomopatias, mosaicismo cromossômico

¹ Faculdade de Medicina de Campos, j.victor_02@hotmail.com

² Faculdade de Medicina de Campos, luizaabreuassi@gmail.com

³ Faculdade de Medicina de Campos, olgmcni@gmail.com

⁴ Professor Adjunto de Pediatria e Genética Clínica do Centro Universitário Serra dos Órgãos (UNIFESO) , ispaiva.gen@gmail.com

⁵ XY Diagnose Laboratório de Biotecnologia , mauricioassis@hotmail.com