



TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 8 EM MOSAICO: RELATO DE CASO

KARINA SILVA BARBOSA

karina_sbarbosa@hotmail.com

Introdução: A Trissomia do Cromossomo 8 em Moisaico é definida como a presença de três cópias do cromossomo 8 em algumas células do organismo. A frequência estimada de Trissomia do Cromossomo 8 em Moisaico é de cerca de 1/25.000 a 50.000 nascidos vivos e é encontrado ser mais prevalente em homens do que as mulheres. O fenótipo varia muito, desde anomalias para deficiências físicas e mentais graves, e más-formações que pode ou não ser detectável por ultrassonografia pré-natal. Conhecida por demonstrar extrema variabilidade clínica afetando vários sistemas, incluindo o Nervoso Central, ocular, cardíaco, gastrointestinal, genito-urinário e músculo-esquelético. **Objetivo:** Relatar as características clínicas e a evolução neuro motora de um paciente que apresenta diagnóstico de Trissomia do Cromossomo 8 em Mosaico. **Métodos:** Trata-se de um relato de caso de um paciente nascida em Goiânia-GO com diagnóstico comprovado de Trissomia do Cromossomo 8 em Mosaico. Os instrumentos de coleta foram Roteiro da entrevista e Ficha de Identificação e Avaliação Fisioterapêutica. Foi colhida a história clínica por meio da análise dos prontuários, entrevista com os pais e com a fisioterapeuta responsável pelo atendimento da criança. Na sequência foi feito o exame físico e funcional do paciente. **Relato de caso:** VESA, prematuro do sexo masculino, nascido de parto cesariano e idade gestacional de 31 semanas. Ao nascimento foi observado: peso de 2.385 e Apgar de 8 e 9. O recém-nascido foi transferido para a Unidade de Terapia Intensiva (UTI) Neonatal por apresentar insuficiência respiratória. As alterações fenotípicas levaram à hipótese diagnóstica de Síndrome de Down. Aos 4 meses foi diagnosticado agenesia do corpo caloso. Aos 7 meses foi diagnosticado com Trissomia do Cromossomo 8 em Mosaico, através do exame cariótipo com bandas G. Características clínicas como rosto inexpressivo, nariz bulboso, micrognatia, má-formação das orelhas, alterações cardíacas, renais, auditivas e oculares estão presentes. Começou fisioterapia aos 5 meses e apresenta importantes evoluções. Idade atual da criança: 2 anos e 5 meses. **Conclusão:** Este é o primeiro relato da trissomia 8 a ser descrita no Brasil. Seu reconhecimento é importante, pois contribui para o diagnóstico precoce da doença e facilitação dos procedimentos terapêuticos.

Palavras-chave: Trissomia 8. Trissomia 8. Mosaicismo. Relato de Caso.