

Anormalidades oftalmológicas e sua associação com a trissomia do cromossomo 8 em mosaico

Guilherme Parmigiani Bobsin, Giulia Righetti Tuppini Vargas, Ana Luíza Kolling Konopka, Valberto Sanha, Thais Vanessa Salvador, Victória Porcher Simioni, Fernanda Silva dos Santos, Jéssica Karine Hartmann, Laira Francielle Ferreira Zottis, Mateus Arenhardt de Souza, Paulo Ricardo Gazzola Zen, Rafael Fabiano Machado Rosa

¹Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA); ² Irmandade Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre (ISCPMA)

INTRODUÇÃO

A trissomia do cromossomo 8 em mosaico é uma doença cromossômica rara, caracterizada por um quadro clínico bastante variável. Nosso objetivo é descrever um recém-nascido com este diagnóstico apresentando leucoma e discutir a sua associação com anormalidades oftalmológicas.

DESCRIÇÃO DO CASO

O paciente era o primeiro filho de um casal jovem. Nasceu de parto normal, com 36 semanas e 2240 g. Após o nascimento, a criança permaneceu hospitalizada por taquipneia, gemência e palidez. A avaliação oftalmológica inicial revelou área esbranquiçada no cristalino direito. O paciente evoluiu com períodos de disfunção respiratória, sendo a pesquisa do vírus sincicial respiratório foi positiva. A nasofibrobroncoscopia mostrou laringotraqueomalácia moderada. A criança apresentou um episódio de crise convulsiva; contudo, a sua ressonância magnética do encéfalo foi normal. Ao exame físico, o paciente apresentava orelhas dismórficas e baixo implantadas; pectus excavatum; camptodactilia do 1º e 5º dedos das mãos; criptorquidia à direita e pés equinovaros. No exame oftalmológico posterior, com 15 dias de vida, detectou-se opacidade corneana em olho esquerdo, com aspecto cicatricial, compatível com leucoma. Ao fundo de olho, observou-se imaturidade vascular da zona 3 do olho esquerdo. Após uma semana, verificou-se vascularização completa da retina. A ecocardiografia mostrou pequena persistência do canal arterial.

O cariótipo revelou uma trissomia do cromossomo 8 em mosaico: mos 47,XY,+8[15]/46,XY[7]. Aos quatro meses, o paciente evoluiu com insuficiência respiratória e foi ao óbito.

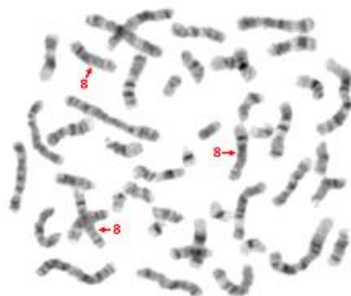


Figura 1: Cariótipo evidenciando trissomia do cromossomo 8 em mosaico: mos 47,XY,+8[15]/46,XY[7]

DISCUSSÃO

Alterações de córnea, como leucoma, têm sido descritas entre pacientes com trissomia do cromossomo 8 em mosaico. Além disso, outras anormalidades oftalmológicas podem estar frequentemente presentes, incluindo o estrabismo.

CONCLUSÕES

A avaliação oftalmológica em pacientes com trissomia do cromossomo 8 em mosaico se faz de extrema importância, visto a frequência destas alterações. Ademais, deve-se considerar a doença como diagnóstico diferencial com alterações oculares observadas ao nascimento, como em casos de infecção congênita.