

ROEDER; Bárbara Laís<sup>1</sup>, LACLE; Jose Antonio Coba<sup>2</sup>, LOPES; Isadora Cristina Barbosa<sup>3</sup>

## RESUMO

**INTRODUÇÃO:** A trissomia do cromossomo 22 é uma mutação cromossômica numérica rara e pouco conhecida, caracterizada pela presença de um cromossomo extra no genoma e associada a diversas malformações congênitas. A Síndrome de Phelan-McDermid é também uma condição genética, resultante de uma deleção no cromossomo 22, e está relacionada a várias malformações, com repercussão sistêmica, principalmente no sistema neurológico. **OBJETIVOS:** Apresentar o caso de uma paciente que compartilha simultaneamente da Síndrome de Phelan-McDermid e da trissomia do cromossomo 22, discutindo suas características fenotípicas, diagnóstico, evolução e impacto no desenvolvimento neuropsicomotor. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Paciente do sexo feminino, de uma mãe com 33 anos, G3P2C0. Durante a gestação, a mãe foi acompanhada em consultas de pré-natal de alto risco por hipotireoidismo e diabetes gestacional. Nos exames ultrassonográficos obstétricos foram evidenciadas múltiplas malformações congênitas. Paciente nascida em 12/01/2021, de parto normal, sem intercorrências, APGAR 8/9. Evoluiu com esforço respiratório e cianose, optado por intubação orotraqueal e internação na UTI Neonatal. Ao exame físico, a paciente mostrou características craniofaciais anormais, como microftalmia, hipertelorismo ocular, epicanto bilateral, fenda ocular oblíqua, micrognatia, implantação baixa das orelhas, hipertelorismo mamário, entre outras. Exames adicionais, como ecocardiograma e ultrassonografias, confirmaram várias malformações, incluindo comunicação interventricular (CIV), agenesia de rim direito e anormalidades cerebrais. O Cariótipo com Bandeamento (GTG) identificou uma trissomia do cromossomo 22, com uma deleção em braço longo do cromossomo 22 (47, XX, + del (22)(q13)). Permaneceu em ventilação mecânica invasiva por mais 2 dias, tolerou adequadamente desmame de oxigenoterapia para CPAP por mais um dia e no quarto dia de internamento na UTI Neonatal ficou em ar ambiente. Recebeu alta após 17 dias de internamento, mantendo tratamento domiciliar com enalapril, bicarbonato de sódio, complexo B e ácido fólico. Além do tratamento medicamentoso, a paciente manteve acompanhamento ambulatorial com várias especialidades médicas, entre elas nefropediatria, neuropediatria, imunologia pediátrica, cardiologia pediátrica, oftalmologia, puericultura, endocrinologista, otorrinolaringologia, gastroenterologia pediátrica, ortopedia, fisioterapia, fonoaudiologia e nutrição. Paciente evoluiu com importante atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Atualmente com 2 anos e 7 meses, mantém-se sem desenvolvimento da fala e sem balbúcio, não consegue ficar em bipedestação, não anda, não engatinha, não consegue se sentar sem ajuda e não rola. Além disso, não consegue ingerir alimentos sólidos, mantendo dieta líquida. Paciente segue com olhar, sorri em resposta, segura objetos e leva brinquedos à boca. Foi orientado pela equipe de neuropediatria a continuar estimulação e continuar fisioterapia motora. **CONCLUSÃO:** O relato de caso apresenta pela primeira vez na literatura uma paciente que compartilha achados clínicos, de imagem e genéticos da trissomia do cromossomo 22 e da Síndrome de Phelan-McDermid. As manifestações clínicas variáveis e a associação com diversas malformações ressaltam a complexidade de ambas as alterações genéticas e a necessidade da compreensão detalhada dessas condições para que sejam fornecidos os cuidados multidisciplinares adequados e personalizados aos pacientes afetados com essas doenças genéticas complexas.

<sup>1</sup> FEMPAR, baaroeder@gmail.com

<sup>2</sup> HUEM, josecobapediatra@gmail.com

<sup>3</sup> HUEM, doracblopes@gmail.com

