

Introdução:

A síndrome de Turner, condição genética que afeta exclusivamente mulheres, é caracterizada pela monossomia completa ou parcial do cromossomo sexual X. Já a síndrome de Down, de maior prevalência, resulta da trissomia do cromossomo 21. A associação entre aneuploidias sexuais e trissomia 21 é incomum e geralmente identificada em casos de mosaïcismo (Ryu et al., 2012); entretanto, o presente caso se mostra ainda mais atípico por não apresentar mosaïcismo.

Relato de caso

Pré-natal

Recém-nascida do sexo feminino, com um mês de vida, primogênita de casal não consanguíneo com pai hígido, 38 anos, e mãe de 30 anos com diagnóstico de diabetes mellitus gestacional. A ultrassonografia mostra um retardo de crescimento intrauterino e cardiopatia congênita.

Avaliação genética neonatal

Fronte ampla, fendas palpebrais oblíquas para cima, base nasal achatada, filtro labial longo, orelhas de implantação baixa, pescoço curto com pregas cutâneas cervicais redundantes, diástase dos retos abdominais.

Investigação familiar

Cariótipo materno com resultado de 46,X,t(X;4)(p21.3;q34) translocação recíproca balanceada entre o cromossomo X e o cromossomo 4, como apresentado nas Figuras 3 e 4.

Cariótipo de líquido amniótico

47,X,del(X)(p22.3p11.2),+21 compatível com síndrome de Down associada à síndrome de Turner, como apresentado nas Figuras 1 e 2.

Cardiopatia congênita

Comunicação interatrial (ostium secundum) associada a defeito do septo atriocentricular completo.

Devido às complicações pós-operatórias da correção da cardiopatia complexa, paciente evoluiu a óbito.

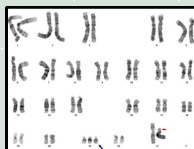


Figura 1: Registro de cariótipo com resultado 47,X,del(X)(p22.3p11.2),+21

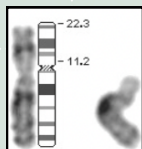


Figura 2: Registro de cromossomo X normal, alterado e ideograma com pontos de quebra

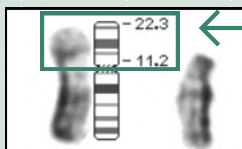


Figura 3: Registro de cromossomo X normal, alterado e ideograma com pontos de quebra

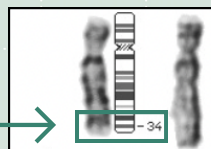


Figura 4: Registro de cromossomo 4 normal, alterado e ideograma com pontos de quebra

Discussão

A descrição deste caso é relevante pela complexidade clínica e citogenética decorrente da associação das síndromes identificadas. A ocorrência simultânea dessas condições reflete mecanismos genéticos intrincados e demanda atenção diferenciada tanto no processo diagnóstico quanto no manejo clínico. O cariótipo 47,X,del(X)(p22.3p11.2),+21 revelou dois eventos cromossômicos independentes, diferindo da maioria dos relatos já publicados, nos quais predomina o mosaïcismo.

Do ponto de vista clínico, a paciente apresenta características fenotípicas compatíveis com ambas as síndromes. A detecção pré-natal por meio de amniocentese foi fundamental para o diagnóstico precoce e possibilitou o planejamento de um acompanhamento multidisciplinar desde o nascimento. O seguimento contínuo em genética médica mostra-se indispensável, assim como a atuação de uma equipe multiprofissional. Ressalta-se ainda a relevância da investigação genética familiar associada ao aconselhamento genético.

Conclusão

Este relato evidencia a raridade e a complexidade da associação entre síndrome de Down e síndrome de Turner em uma mesma paciente, ressaltando a relevância do diagnóstico citogenético para elucidar casos incomuns. A detecção pré-natal por meio da amniocentese possibilitou a confirmação diagnóstica precoce e o planejamento de condutas clínicas adequadas desde o nascimento.

A presença de dois eventos cromossômicos distintos reforça a importância de se considerar mecanismos genéticos diversos, além de destacar a necessidade de investigação familiar, especialmente em situações de alterações estruturais herdadas.

O acompanhamento contínuo em genética médica, aliado à atuação de uma equipe multiprofissional, mostra-se essencial para o manejo integral da paciente. Este caso contribui para a literatura ao ampliar o conhecimento sobre apresentações clínicas complexas e reforça a relevância do aconselhamento genético no suporte às famílias.

Agradecimentos

Agradecemos a Mayara e ao Giovani pelo apoio constante e incondicional à equipe de Genética, cuja colaboração e dedicação foram fundamentais para a realização deste trabalho e para sua contribuição à literatura científica.

Referências: Ryu, S. W., Lee, G., Baik, C. S., Shim, S. H., Kim, J. T., Lee, J. S., & Lee, K. A. (2010). Down-Turner syndrome (45,X/47,XY,+21): Case report and review. Korean Journal of Laboratory Medicine, 30(2), 195-200. <https://doi.org/10.3343/kjlm.2010.30.2.195>