

## **RARO MOSAICISMO CROMOSSÔMICO 45,X/46,X,IDIC(Y)/46,XY EM PACIENTE COM MALFORMAÇÕES GENITURINÁRIAS: 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

**MANHÃES; Paula Lúcia Rezende Almeida Manhães<sup>1</sup>, RODRIGUES; Vívica Lima Cabral Rodrigues<sup>2</sup>, WAKED; Thays Nogueira Morais<sup>3</sup>, COSTA; Érick de Souza<sup>4</sup>**

### **RESUMO**

Os cromossomos isodicêntricos são as aberrações mais comuns do cromossomo Y humano e geralmente se originam durante a espermatogênese. Esses cromossomos contêm dois centrômeros, o que pode resultar em instabilidade mitótica e conseqüentemente perda do cromossomo Y, implicando na presença de uma linha celular adicional, normalmente 45,X. O fenótipo é variável, desde mulheres com síndrome de Turner a pacientes com ambigüidade sexual e homens com apenas anormalidades na espermatogênese. Essa variabilidade depende da estrutura do cromossomo Y dicêntrico e da distribuição do mosaicismo nos órgãos e sistemas. Ademais, a maioria desses pacientes apresenta baixa estatura e vários distúrbios de desenvolvimento sexual. O objetivo deste trabalho é relatar caso de paciente com distúrbios de desenvolvimento sexual e portador do cromossomo Y isodicêntrico associado ao fenômeno raro de 3 linhagens celulares. Trata-se de um estudo descritivo de dados obtidos a partir do prontuário, sob TCLE. Paciente masculino, recém-nascido à termo, com malformações genitúrinárias como hipospádia peno-escrotal, bolsa bífida e criptorquidia bilateral, além de hérnia inguinal encarcerada. Nesse contexto, ele foi encaminhado para o serviço de genética, onde o exame do cariótipo a partir de sangue periférico revelou mosaicismo 45,X[17]/46,X,idic(Y)[23]/46,XY[10]. Ou seja, o exame mostrou a presença de 3 linhagens celulares: 46,X,idic(Y), presente em 46% das células analisadas; 45,X em 34% e 46,XY em 20%. A partir dos achados clínicos e laboratoriais, a conduta adotada foi submeter o paciente a uma cirurgia de herniorrafia inguinal bilateral e orquidopexia bilateral. A avaliação cirúrgica constatou aspecto de sofrimento no testículo esquerdo (torção testicular); testículo com aspecto dismórfico, com epidídimo dissociado; cordão espermático espessado, com cisto de formato tubular e conteúdo mucóide. O recém-nascido se encontrava estável no quarto dia pós-operatório. Casos como este em que são constatadas alterações estruturais do cromossomo Y são frequentes na literatura quando se trata de uma ou duas linhagens celulares. Nosso caso, apresentou 3 linhagem celulares, sendo considerado um fenômeno raro. Assim, acreditamos que este trabalho vem a contribuir para a expansão da literatura, evidenciando uma forma de mosaicismo associada ao cromossomo Y isodicêntrico raramente descrita. Além disso, o fenótipo do paciente incluía malformações importantes cuja descrição pode servir de base para que futuros estudos que possam consolidar um padrão de causalidade entre o genótipo e o fenótipo em casos semelhantes.

<sup>1</sup> Faculdade de Medicina de Campos, paula.lucia@gmail.com

<sup>2</sup> Faculdade de Medicina de Campos, viviarodrigues@live.com

<sup>3</sup> UTI Neonatal Nicola Albano, mauricioaruff@hotmail.com

<sup>4</sup> Bedalab Laboratorio de Análises Clínicas, ecosta\_souza@hotmail.com

**PALAVRAS-CHAVE:** Cromossomo isodicêntrico Y, Mosaicismo cromossômico, Cromossomopatias

<sup>1</sup> Faculdade de Medicina de Campos, paula.lucia@gmail.com  
<sup>2</sup> Faculdade de Medicina de Campos, viviarodrigues@live.com  
<sup>3</sup> UTI Neonatal Nicola Albano, mauricioaruff@hotmail.com  
<sup>4</sup> Bedalab Laboratorio de Analises Clinicas, ecosta\_souza@hotmail.com