



TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 9 EM MOSAICO: RELATO DE CASO RARO COM CLÍNICA ATÍPICA E MORTE NEONATAL

INTRODUÇÃO: O cromossomo 9 é um dos 23 pares de cromossomos humanos, representando cerca de 4,5% de todo o genoma humano. Classificado como submetacêntrico, estima-se que ele contenha cerca de 1100 genes, muitos dos quais possuem papel crucial nos processos biológicos. Alguns genes notáveis no cromossomo 9 incluem CDKN2A/CDKN2B, que regulam o ciclo celular e estão frequentemente associados a alguns tipos de câncer, como o melanoma e a Leucemia Mielóide Crônica. A trissomia do cromossomo 9 é uma alteração cromossômica rara, multissistêmica, com dismorfismo craniofacial e comprometimento neurológico causada por não disjunção cromossômica na meiose durante as fases iniciais do desenvolvimento embrionário. Os fenótipos mais comuns da doença incluem: atraso no crescimento pré e pós-natal, deficiência intelectual, atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor, defeitos cardíacos congênitos, dimorfismo facial, alterações no sistema nervoso central, urogenital, esquelético. Já a trissomia do cromossomo 9 em mosaico (T9M) é causada pela não disjunção do cromossomo na mitose durante o desenvolvimento do embrião, podendo resultar em sintomas menos graves, dependendo do número de células e sistemas afetados. Dentre os primeiros sinais da T9M, está o mosaico hipopigmentar, o que sugere o diagnóstico. A gravidade e os sintomas dependem da proporção e distribuição das células afetadas, tornando o diagnóstico e o prognóstico desafiadores. Ainda não é bem compreendido sobre os principais sintomas associados, bem como sobre as características menos comumente descritas do T9M. **OBJETIVOS:** Relatar um caso raro de paciente com trissomia do cromossomo 9 em mosaico com características clínicas atípicas e morte neonatal. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Paciente do sexo feminino, com atraso de crescimento intrauterino, nasceu prematura e veio a óbito com poucos dias de vida. No exame físico, apresentou pé torto congênito unilateral, orelhas de baixa implantação e excesso de pigmentação na pele, levantando a suspeita de alteração cromossômica. Através do sequenciamento do exoma e do DNA mitocondrial (SCE), foi detectada uma duplicação patogênica $arr[GRCh37](9)x3(0,6),XX$, configurando, portanto, a trissomia do cromossomo 9 em mosaico. **CONCLUSÃO:** A variante detectada indica a presença de três cópias do cromossomo 9 em aproximadamente 60% das células analisadas. Essa configuração genômica gera uma mistura de células normais e células alteradas pela cópia extra, o que resulta em uma expressividade muito variável nos sintomas clínicos. Li e colaboradores em 2021 descreveram 16 indivíduos com T9M, apresentando anomalias em diversos órgãos, o que provavelmente deve ter ocorrido com a paciente, que, neste caso, a complexidade e gravidade dos sintomas culminou em óbito neonatal, evidenciando a gravidade e imprevisibilidade dessa condição rara. A dificuldade no manejo clínico e no diagnóstico precoce, reforça a importância de abordagens diagnósticas diversificadas e de alta precisão. O impacto da trissomia do cromossomo 9 em mosaico ainda é pouco compreendido, e este caso reforça a urgência de estudos aprofundados para expandir a compreensão sobre sua fisiopatologia, visando intervenções mais eficazes, que possam alterar o prognóstico e a morbimortalidade dos pacientes afetados.

PALAVRAS-CHAVE: Trissomia; Cromossomo 9; Mosaicismo.