

**PM-42**

**TRISOMY X SYNDROME (47,XXX) PREVENTIVE MANAGEMENT IN PEDIATRIC AGE: CASE REPORT**

Saraiva T<sup>1</sup>; Oliveira FP<sup>2</sup>; Oliva Teles N<sup>2</sup>; Fonseca e Silva ML<sup>2</sup>; Fortuna AM<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Centro de Genética Médica, Centro Hospitalar do Porto

<sup>2</sup> Unidade de Citogenética, Centro Hospitalar do Porto

**Introduction:** Trisomy X is a sex chromosome aneuploidy caused by the presence of an extra X chromosome in females (47,XXX). It is the most common female chromosomal abnormality, occurring in approximately 1 in 1,000 births. The cause for this chromosomal abnormality is a nondisjunction occurring during the meiotic period and it is connected to advanced maternal age.

Because of the mild and variable phenotypic expression of this condition, only 10% of individuals are diagnosed. The most common features are: tall stature, hypotonia and minor physical findings. As a group, children with this syndrome may have motor and speech delays, with an increased risk of cognitive deficits and learning disabilities. Seizures, renal abnormalities, congenital heart defects, premature ovarian failure, psychological disorders (anxiety, depression and psychotic disorders) and behavioral problems (immaturity and impaired psychosocial adaptation) have also been reported.

**Case report and results:** We describe a girl aged five with trisomy X syndrome referred for our Medical Genetics Centre for the confirmation of 47,XXX, previously diagnosed in prenatal amniocentesis due to advanced maternal age. She presents with tall stature, hypotonia in the first years and some social-emotional difficulties. Motor and speech delay has not been reported. Karyotype analysis of peripheral blood confirmed the trisomy X.

**Conclusion:** Karyotype analysis of peripheral blood is the most standard test used to make the diagnosis of Triple X. It is recommended that patients identified in prenatal diagnosis confirm results after birth.

Infants and children should undergo evaluation for both psychological and medical features of this disorder. Renal ultrasound, cardiac evaluation, ophthalmological investigation and EEG might be indicated. These patients should also be followed closely for developmental delay so that early intervention therapies may be adequately implemented. Pubertal development is normal in the majority of patients. However, adolescents presenting with late menarche/menstrual irregularities should be evaluated by Endocrinology. Autoimmune (e.g., thyroid) abnormalities should also be considered.

The prognosis is variable, depending on severity of manifestations and quality/timing of treatment. Genetic counseling is recommended, with families being informed about the sporadic nature of the chromosome anomaly, the wide variability in phenotype, and low risk of recurrence (<1-5%).

**PM-43**

**ICTERÍCIA COLESTÁTICA – DA COMPLICAÇÃO AO DIAGNÓSTICO DE ANEMIA HEMOLÍTICA**

Isabel Nunes<sup>1</sup>; Isabel Couto Guerra<sup>2</sup>; Emília Costa<sup>2</sup>; Esmeralda Cleto<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga

<sup>2</sup> Unidade de Hematologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Porto

**Introdução:** A hiperbilirrubinemia conjugada pode ser causada por um amplo espectro de patologias, sendo a obstrução litíásica uma das mais frequentes. Na faixa etária pediátrica a identificação de litíase implica a pesquisa de hemólise crónica.

**Caso clínico:** Criança com 8 anos, sexo feminino, com antecedentes de icterícia neonatal nas primeiras 24h, sem diagnóstico etiológico. Antecedentes familiares irrelevantes.

Internada por icterícia, associada a dor abdominal e colúria. Referência a episódios transitórios de icterícia, nos seis meses prévios, não valorizados pelos pais e sem aparente relação com intercorrências infecciosas ou fármacos. Ao exame objectivo constatada icterícia, com dor à palpação do quadrante superior direito e baço palpável 8cm. Analiticamente apresentava hiperbilirrubinemia, à custa da directa (BT 33,4mg/dl e BD 24.6mg/dl), com aumento das transaminases (TGP 492U/L e TGO 415U/L). O hemograma revelou anemia (Hb 9.7g/dl), normocítica, normocrómica, com aumento do RDW (26.8%). A ecografia abdominal identificou litíase vesicular, sem dilatação das vias biliares intra ou extra-hepáticas, e confirmou a esplenomegalia (14cm).

Perante a presença de litíase vesicular, associada a esplenomegalia e anemia, normocítica normocrómica, com RDW aumentado, foi colocada a hipótese de anemia hemolítica crónica. O estudo etiológico identificou reticulocitose marcada (567000/ul), com presença de anisocitose e numerosos esferócitos no sangue periférico. Realizou fragilidade osmótica com e sem incubação, ambos aumentados, o que confirmou o diagnóstico de esferocitose hereditária.

Por agravamento clínico realizou colecistectomia, com evolução clínica posterior favorável. Após a alta manteve orientação por Hematologia Pediátrica.

**Discussão:** A esferocitose hereditária é a anemia hemolítica mais comum. Em 75% dos casos a transmissão é autossómica dominante, sendo que nos restantes ocorre uma transmissão autossómica recessiva ou mutações de novo. A tríade clínica mais característica é anemia, icterícia por hiperbilirrubinemia indirecta e esplenomegalia. A presença de hemólise crónica aumenta o risco de litíase vesicular, que pode complicar com icterícia colestática. Apesar desta última não ser uma manifestação inicial frequente da patologia da membrana do eritrócito, esta hipótese deve ser equacionada, mesmo em crianças sem doença prévia identificada e sem história familiar de patologia hematológica.