



## Trabalhos Científicos

**Título:** Alta Estatura Causada Pela Síndrome Do Duplo Y: Relato De Caso.

**Autores:** RENATA VILLAS BOAS ANDRADE LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA),  
CRESIO DE ARAGAO DANTAS ALVES

**Resumo:** Introdução: A síndrome do duplo Y, é uma anormalidade do cromossomo sexual caracterizada por um cromossomo Y adicional em indivíduos do sexo masculino (47,XYY). Sua prevalência estimada é de 98 em 100.000 recém-nascidos, e incidência de 0,1. A incidência maior entre homens inférteis. Usualmente ocorre como um erro na segregação do cromossomo durante a espermatogênese e resulta na produção de um espermatozoide com uma cópia extra do cromossomo Y. Pode ainda ser decorrente da não-disjunção na meiose ou erro mitótico pós-zigótico. Objetivo: Descrever um paciente com síndrome do duplo Y. Descrição do caso: Diagnóstico da síndrome do duplo Y, aos 6 anos e 2 meses, durante investigação de alta estatura e sono com “espasmos musculares em face e extremidades”. Como o menor foi adotado, a história familiar é desconhecida. Investigação diagnóstica mostrou cariótipo 47, XYY. Dosagem de enzimas hepáticas, função renal, perfil lipídico, glicemia, insulina, ácido úrico, IGF-1, IGFBP-3, cortisol, T4L, TSH foram normais. Prolactina: 49,8 ng/mL (2,6-16,1). RNM sela túrcica foi normal e IO: 6 anos na IC: 6 anos e 3 meses. Conclusão: O diagnóstico, na maioria das vezes, é atrasado até a vida adulta. Os pacientes geralmente são altos e magros, com fenótipo e função gonadal normais. A função do sistema nervoso central é geralmente normal, mas casos de hipotonia, tremores, dificuldade de aprendizado, hiperatividade, atraso na linguagem e autismo podem ocorrer. O diagnóstico desta aneuploidia provê dados importantes para o aconselhamento genético e manejo precoce de pacientes sob investigação de fertilidade.