Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico De Síndrome De Klinefelter Em Paciente Adolescente Portador De Diabetes Mellitus Tipo 1: Relato De Caso.

Autores: ANA CLARA MENDONÇA DE CARVALHO (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), BEATRIZ RODRIGUES NERI (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), DÉBORAH KARIZZE DE LIMA RIBEIRO (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), FREDERICO CESAR TAHIM DE SOUSA BRASIL HÁTERAS (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), ISABELA SOUTO CRUZ (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), MARIA EDUARDA CORRÊA FÉLIX (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), ANA BEATRIZ FERNANDES RAMOS (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), ARTHUR CARDOSO LINHARES OLIVEIRA CORREIA (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), BRUNNA EVINLING ARAÚJO MACEDO (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), JOÃO FELIPE QUEIROZ VIANA (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), LUIGI LEDA PESSOA DE ANDRADE (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), MALTHUS BARBOSA MARZOLA (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), MARINA ISIDÓRIO CRUZ MACEDO (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), VICTÓRIA FEITOSA POSSIDÔNIO (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), SARAH LOPES MACEDO (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), PRISCILA MACÊDO FERNANDES (CENTRO INTEGRADO DE DIABETES E HIPERTENSÃO)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Klinefelter (SK) é a aneuploidia dos cromossomos sexuais mais comum em homens, comumente caracterizada pelo cariótipo 47, XXY. Além das manifestações clássicas, existem estudos quanto à maior prevalência de distúrbios autoimunes nos pacientes com a síndrome. Nesse viés, o presente relato abordará o caso de um paciente com SK previamente diagnosticado com Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1).Descrição do caso: Paciente masculino, 17 anos, em acompanhamento ambulatorial por DM1 diagnosticado em 2013 após internação por quadro de cetoacidose diabética. Atualmente em uso de Insulina Glargina e Glulisina (0,38 + 0,7 UI/kg/dia). Em 2021, suspeitou-se de SK por apresentar hipodesenvolvimento gonadal, crescimento acima do padrão familiar e desordens psiquiátricas, como depressão e esquizofrenia. Foi realizado cariótipo com banda G de resultado 47, XXY, compatível com SK. Solicitou-se dosagem de FSH, LH e testosterona, não realizados. Eletrocardiograma e ecocardiografia com doppler sem alterações. Demais exames laboratoriais: glicemia de jejum: 161 mg/dL, HbA1c: 6,9%, Colesterol total: 137,2 mg/dL, HDL: 50,7 mg/dL, TGL: 62 mg/dL, TGO: 22 U/L, TGP: 13 U/L, T4t: 5,47 ng/dL, TSH: 0,95 µIU/mL, IgA sérico: 140,2 mg/dL, Anti-transglutaminase IgA: 0,2 mg/dL, Anti-endomísio: Não reagente. Ao exame físico: Estadiamento de Tanner G2P4, volume testicular: 6 cm³, estatura: 1,85 cm (Z-score: 1,32), estatura alvo familiar: 1,70 cm (Z-score: -0,5). Discussão: Estudos demonstram a relação entre a SK e resistência insulínica, bem como uma maior detecção de auto-anticorpos relacionados ao diabetes, podendo ter contribuído para o diagnóstico de DM1 do paciente, realizado anteriormente à suspeita de SK. Tal suspeita se deu diante de um quadro de hipogonadismo, alterações psiquiátricas, alta estatura em relação ao padrão familiar. A SK é, frequentemente, subdiagnosticada na população pediátrica. Sua relação com DM1, apesar de bem descrita, é, muitas vezes, esquecida. Conclusão: É importante o conhecimento da relação entre SK e doenças autoimunes, como no caso do DM1. Desse modo, ressaltar essa relação no meio médico pode auxiliar no diagnóstico precoce de SK em pacientes previamente diagnosticados com distúrbios autoimunes._x000D_