

Trabalhos Científicos

Título: 48,xxyy: Uma Série De Casos De Uma Condição Rara, Variável E Complexa.

Autores: ANA LUIZA XAVIER LIMA (UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA, UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA), JULIANA CAVALCANTE DE DEUS (UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA, UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA), JULIA MARTINS AZEVEDO EYER THOMAZ (UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA, UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA), LUIZ CLAUDIO GONÇALVES DE CASTRO (UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA, UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA), FERNANDA SOUSA CARDOSO LOPES (UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA, UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA), RENATA SANTARÉM DE OLIVEIRA (UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA, UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA)

Resumo: A aneuploidia 48,XXYY é uma condição rara. Os indivíduos podem apresentar características semelhantes às da síndrome de Klinefelter (hipogonadismo, infertilidade, alta estatura), entretanto, com mais expressiva variabilidade fenotípica. Descrever os achados clínicos e as comorbidades endocrinológicas em indivíduos com essa aneuploidia, que se encontram em diferentes fases da vida: infância, adolescência e vida adulta. Trata-se de estudo descritivo de uma série de três casos clínicos acompanhados em um serviço universitário de referência entre 2006 e 2023. Caso 1: Sexo masculino, atualmente com 6 anos, diagnóstico aos 4 anos, apresenta micropênis, obesidade (Z-escore +3,03 DP), dismorfias faciais, atraso na marcha e na fala, transtorno do espectro autista (TEA). Caso 2: Sexo masculino, atualmente com 14 anos, diagnóstico aos 8 anos, apresentou puberdade de início espontâneo, hipotireodismo central, alta estatura (Z-escore +2,3 DP), magreza, dificuldades escolares, tremores de extremidades e TEA. Caso 3: Sexo masculino, atualmente com 25 anos, diagnóstico aos 7 anos, apresenta micropênis, microrquia (volume testicular de 6mL bilateralmente de consistência amolecida) hipogonadismo hipergonadotrófico (em reposição hormonal com testosterona), obesidade grau II (IMC: 35,85 kg/m²), dismorfias faciais, tremores de extremidades, atraso na marcha e na fala, deficiência intelectual, agressividade e transtorno comportamental. Frequenta centro de aprendizagem multidisciplinar com vistas à inclusão social. Esta série de casos ilustra a variabilidade e a complexidade do fenótipo desse grupo de indivíduos em suas manifestações físicas, neurocognitivas e endocrinológicas.