

## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Diagnóstico Na Infância Da Síndrome 45,x, Com Fenótipo Masculino.

**Autores:** LAILA GARCIA SALIM DE AZEVEDO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFMG), GIOVANA NEVES MARTINS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFMG), CLAYTON ISRAEL NOGUEIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFMG), LAURA DRUMMOND NOGUEIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFMG), NATHÁLIA MÁRYA XAVIER COUTO E PASSOS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFMG), THAIS RAMOS VILLELA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFMG), IVANI NONATO SILVA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFMG), RAFAEL MACHADO MANTOVANI (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFMG), ANNA LAURA MARQUES NASCENTES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFMG), RODRIGO REZENDE ARANTES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFMG)

**Resumo:** A síndrome 45,X, com fenótipo masculino, é condição raramente diagnosticada na infância, sendo esse diagnóstico mais comum na idade adulta, em contexto de infertilidade. Relatar a investigação de paciente masculino, referido para avaliação de baixa estatura (BE). Paciente, sexo masculino, 7 anos e 7 meses, encaminhado para avaliação de BE, após fechamento de comunicação interatrial tipo Ostium Secundum e ampliação da artéria pulmonar, aos 4 anos de idade. Investigação de sopro cardíaco, sem repercussões clínicas, levou à identificação da cardiopatia e acompanhamento cardiológico. Dados prévios mostravam crescimento entre Z -2 e Z -3, sem outros achados relevantes. Ao exame físico, Peso= Z -2,33 e Altura= Z -2,79, apresentava dolicocefalia, fendas palpebrais estreitas e inclinadas para cima, telecanto, ponte nasal deprimida e alargada, nariz pequeno com narinas antevertidas, filtro nasal longo e pouco marcado, prognatismo, além de cubitus valgus e mãos pequenas. Genitália típica masculina com testículos retráteis (1 ml bilateralmente). Tanner G1P1. Velocidade de Crescimento= 3,84 cm/ano, Idade óssea= 7,9 anos (RUS) com Idade cronológica= 7 anos e 9 meses. Investigação abrangente, para BE, não mostrou alterações, à exceção do cariótipo, 45,X,16qh+ em 30 células analisadas (heterocromatia do cromossomo 16, variante normal), estabelecendo o diagnóstico da síndrome 45,X. À avaliação não apresentou outras comorbidades: ultrassonografia sem alterações estruturais de rins e vias urinárias, testículos com textura e ecogenicidade normais e ausência de estruturas müllerianas. Apresentava desvio escoliótico da coluna lombar e hemivértebra à esquerda. Sem alteração da função tireoidiana ou doença celíaca. Prescrito tratamento com hormônio de crescimento (GH) 0,98 U/Kg/semana, que está sendo mantido, ainda sem dados de evolução. Indicado acompanhamento ortopédico, avaliação oftalmológica e otorrinolaringológica. O cariótipo 45,X geralmente resulta em fenótipo feminino, com características clínicas da síndrome de Turner. A diferenciação masculina associada à ausência de um cromossomo sexual, nessa síndrome, é um evento raro. O SRY, localizado no braço curto do cromossomo Y, é o gene mais bem definido para determinação e diferenciação das gônadas bipotenciais em testículos, sendo importante sua pesquisa para avaliar o desenvolvimento do fenótipo masculino em indivíduos com 45,X. Outros genes tem sido, também, estudados nessa condição. A BE, associada a dismorfismos faciais e antecedentes de cardiopatia congênita, levou à suspeita de causa genética subjacente e ao diagnóstico, ressaltando a necessidade de considerar causas genéticas como parte da abordagem diagnóstica. O manejo clínico do paciente com diagnóstico síndrome 45,X é similar ao da síndrome de Turner, com indicação de GH na desaceleração do crescimento e rastreamento de comorbidades associadas, como cardiopatia, alterações renais, auditivas, oftalmológicas, ausência de desenvolvimento puberal e infertilidade.