

Trabalhos Científicos

Título: Trissomia Do 21 E Klinefelter (48Xxy, +21) Em Adolescente: Um Relato De Caso De Aneuploidia Dupla Rara

Autores: YNGRA BASTOS MESQUITA MINORA DE ALMEIDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), ALEXIA TAYANE MENEZES DE MELO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), CAMILA FERNANDES DA CUNHA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), RICARDO FERNANDO ARRAIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), JENNER CHRYSTIAN VERÍSSIMO DE AZEVEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), VIVIANE CÁSSIA BARRIONUEVO JAIME (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), ILUSKA ALMEIDA CARNEIRO MARTINS DE MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), JOSÉ ADEMAR DOS SANTOS JÚNIOR (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), VITÓRIA KELLY DANTAS MONTEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), HUGO ARAÚJO DE SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE)

Resumo: A trissomia do 21 (T21) e a síndrome de Klinefelter (SK) são as anormalidades cromossômicas mais comuns em humanos com incidência de 1 em 770 nascidos vivos para T21 e 1 em 1.000 recém-nascidos do sexo masculino para a SK. A incidência é de 0.4 a 0.9 por 10.000 nascimentos masculinos. Aneuploidia dupla ocorre quando dois eventos de não disjunção meiótica acontecem da mesma ou de diferentes origens parentais. Na T21 concomitante à SK, as características da SK começam a se desenvolver no final da infância e tornam-se aparentes na puberdade. Sinais suspeitos da associação T21-SK: lactente masculino com anormalidades de desenvolvimento da genitália (hipospádia, micropênis, criptorquidismo), atraso/ausência da puberdade, sinais de hipogonadismo hipergonadotrófico (voz fina, caractéres sexuais secundários feminino, ginecomastia, < 4 ml de volume testicular), oligo/azoospermia, estatura alta (> percentil 97). **OBJETIVOS:** Descrever um caso raro de paciente com dupla aneuploidia Trissomia do 21-Klinefelter do ambulatório de endocrinologia pediátrica de um Hospital Universitário. Paciente do sexo masculino, deu entrada no ambulatório de referência aos 15 anos 6 meses, tanner G1P3, peso 61,7 kg (Z score -0,10) estatura 154,4cm (Z score - 2,33), IMC 25,85 kg/m² (Z score + 1,79) trazendo cariótipo 48, XXY + 21 (20 metáfises analisadas), correspondente a Trissomia do 21 e Síndrome de Klinefelter. Nasceu com 2655g com 48cm, quando sua mãe tinha 22 anos e o pai 30 anos. Aos 11 meses teve correção de tetralogia de Fallot com resultado satisfatório. Foram solicitados exames para avaliação de hipogonadismo hipergonadotrófico: LH 17,7 UI/L (até 9 UI/L), FSH 30,9 UI/L (até 10 UI/L), testosterona total 28 ng/dL (240-816 ng/dL), testosterona livre 22,6 pmol/L (131-640 pmol/L) SHBG 20nmol/L (8-87 nmol/L). USG de bolsa escrotal: testículos tópicos, morfologia, contornos e ecotextura normais. Direito 1,5 x 1,0 x 0,6. Volume: 0,5 ml / Esquerdo 1,5 x 0,9 x 0,6. Volume de 0,5 ml. Epidídimos tópicos, cordões espermáticos com aspecto preservados. Iniciada reposição de testosterona na dose 100mg/mensal, e densitometria óssea. Casos de Trissomia do 21-Klinefelter necessitam de avaliação na puberdade, pois podem apresentar níveis elevados de gonadotrofinas: hormônio folículo-estimulante (FSH), hormônio luteinizante (LH) e estradiol (E2) com baixos níveis de testosterona. Terapia de reposição de andrógenos pode ajudar a normalizar as proporções corporais e facilitar o desenvolvimento de características sexuais secundárias. Além de que a privação androgênica pode levar a problemas cardiovasculares e perda de massa musculoesquelética que já são frequentes na Trissomia do 21. A trissomia do 21-klinefelter é uma aneuploidia dupla rara que interfere no processo de crescimento, puberdade e alterações cardiovasculares e musculoesqueléticas. O cariótipo dos pacientes com T21 auxilia nesse diagnóstico duplo ainda na primeira infância para que possam ser tomadas as condutas necessárias.