



7 A 9 DE
DEZEMBRO

Minascentro
Av. Augusto de Lima, 785 - Centro, Belo Horizonte - MG



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome 47,xyy Em Adolescente: Relato De Caso

Autores: LANARA DE SOUZA PEREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), LAURA FÉLIX MEYER (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), LUCIANO MACIEL GARCIA FILHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), DAMARIS REGINA OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), LARISSA CRYSTINE FERNANDES SILVA BUZZATTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), FERNANDA CRISTINA DAS NEVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), JÉSSICA OLIVEIRA NOLETO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), ANNA CLARA PEREIRA MELO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), NAYARA PAULA SILVA CUNHA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), MARIANNE FERNANDES DIAS E SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), ANNA MYRIAN VIEIRA ARRUDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), LETÍCIA ASSIS PEREIRA VILELA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA)

Resumo: A síndrome 47,XYY, também conhecida como síndrome de Jacobs, é uma aneuploidia de cromossomos sexuais rara com incidência de 1 em cada 1000 indivíduos do sexo masculino. A alta estatura, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e problemas comportamentais são comuns nesses pacientes. Relatar o caso de um adolescente afetado pela Síndrome 47, XYY. Relato de caso com revisão de literatura. A busca de artigos foi realizada na base de dados PUBMED com os descritores “Syndrome” AND 47 XYY”. Como critério de inclusão, foram analisados somente artigos dos últimos 10 anos, resultando em 90 trabalhos, com seleção de 16 deles após leitura dos resumos. Não foram encontrados artigos na base de dados SCIELO. Paciente de 13 anos, sexo masculino, com histórico de pé torto congênito corrigido cirurgicamente, apresentou atraso no neurodesenvolvimento, especialmente em relação a fala que iniciou somente aos 3 anos e alta estatura desde a infância. Em investigação foi feito diagnóstico de hipotireoidismo aos 5 anos de idade e Transtorno do Espectro Autista (TEA). Há 1 ano foi realizado cariótipo que evidenciou a síndrome do duplo Y (47,XYY). Atualmente apresenta alta estatura (187cm) com Z score maior que 3 e sobrepeso com IMC 27,45kg/m² (Z score entre 2 e 3). A genitália externa é normo desenvolvida com testículos tópicos bilateralmente. Apresenta problemas de socialização e estresse e relatou bom desempenho escolar. Encontra-se em tratamento com levotiroxina 100 mcg/d com bom controle do hipotireoidismo. A avaliação laboratorial evidenciou níveis de testosterona, FSH e LH dentro da normalidade. Conforme a literatura, a síndrome XYY apresenta poucas características fenotípicas que permitam o diagnóstico precoce. Além disso, os fenótipos são extremamente variados, com exceção da alta estatura, explicada pelas três cópias do gene SHOX. Os estudos demonstram uma incidência aumentada de TEA e de excesso de peso nos indivíduos portadores de duplo Y. Outras manifestações associadas à síndrome são: infertilidade, tamanho testicular variável e comportamento antissocial. Ademais, há maiores riscos de convulsões, doenças respiratórias, problemas geniturinários e anomalias congênitas nos indivíduos com síndrome de Jacobs. A alta estatura pode ser considerada uma condição patológica, quando não associada a alta estatura familiar, que pode ser causada por uma ampla variedade de condições tais como: puberdade precoce, obesidade, secreção excessiva de hormônio do crescimento, tumores e distúrbios genéticos como síndrome de Klinefelter (47 XXY) e Duplo Y (47 XYY). Nesse sentido, frente a esse sinal clínico é fundamental progredir com a investigação a fim de possibilitar diagnóstico precoce e tratamento adequado.