



**7 A 9 DE
DEZEMBRO**

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



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome 48,xxyy: Causa Rara De Alta Estatura, Relato De Caso

Autores: CAMILA FERNANDES DA CUNHA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), ALEXIA TAYANE MENEZES DE MELO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), YNGRA BASTOS MESQUITA MINORA DE ALMEIDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), ANTONIO HANDERSON LIMA AGUIAR (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), RICARDO FERNANDO ARRAIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), VIVIANE CÁSSIA BARRIONUEVO JAIME (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), JENNER CHRYSTIAN VERÍSSIMO DE AZEVEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), ILUSKA ALMEIDA CARNEIRO MARTINS DE MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE)

Resumo: A síndrome 48,XXYY é uma aneuploidia rara dos cromossomos sexuais afetando 1 em 18.000 a 50.000 nascimentos masculinos⁸²⁰³. Por muito tempo, foi descrito como uma variante da síndrome de Klinefelter, porém, atualmente, é considerada uma síndrome distinta.⁸²⁰³ Sexo masculino, 14 anos, encaminhado devido alta estatura associado a atraso neurocognitivo. Nasceu de parto cesariana com 34 semanas, sem intercorrências, com peso ao nascer de 2.4 Kg e 49 cm de estatura. Histórico de convulsões até os 7 anos, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e hipotonia. Além disso apresentou-se com um quadro de intolerância a glicose (TTGO 120min: 149 mg/dL). Ao exame físico, peso: 102,7Kg, altura: 200,6 cm (Z score: +4,55) e IMC: 25,5 (Z score: +1,85). Presença de acantose em região cervical. Tanner: G4P5, testículo esquerdo medindo 8cm³ e direito medindo 10cm³, comprimento peniano: 10cm, Nos exames laboratoriais apresentava LH e FSH elevados e testosterona dentro da faixa adequada para seu desenvolvimento puberal. Para elucidação diagnóstica o paciente realizou cariótipo que evidenciou síndrome 48,XXYY. Aneuploidias cromossômicas sexuais (ACS) são variações numéricas de cromossomos X e Y em um indivíduo, que normalmente ocorrem de forma aleatória devido a não disjunção dentro dos gametas durante a meiose celular. A síndrome 48 XXYY foi considerada uma variante da síndrome de Klinefelter devido ao fenótipo físico e endócrino semelhante, incluindo alta estatura, hipogonadismo hipergonadotrófico e infertilidade. Todavia, apesar da semelhança entre as duas síndromes, a síndrome XXYY apresenta maior risco de déficit de atenção, hiperatividade e transtornos neurocognitivos.⁸²⁰³ Devido a deficiência de testosterona, podem apresentar ginecomastia, redução da massa muscular, pêlos escassos no corpo e disfunções urológicas que podem se beneficiar da reposição de testosterona. Além disso, possuem risco aumentado de resistência à insulina, vias aéreas reativas, tremores generalizados ou distúrbios convulsivos, trombose venosa profunda, distúrbios vasculares periféricos, anomalias dentárias e aumento da mortalidade por linfoma não-Hodgkin. O paciente do caso possui alta estatura, atraso cognitivo, desenvolvimento puberal espontâneo e testosterona dentro do normal porém com um volume testicular desproporcional ao estágio de Tanner. Exames mostrando LH e FSH elevados, caracterizando hipogonadismo hipergonadotrófico, tendo sido iniciado a testosterona. Observou-se também acantose e níveis glicêmicos elevados que indicam intolerância a glicose. Tais achados são compatíveis com o que é encontrado na síndrome 48,XXYY é uma doença genética rara que apresenta uma grande variedade de problemas físicos, psicossociais e achados neurocognitivos. É de fundamental importância uma equipe multidisciplinar para cuidar desses pacientes. Enfatizamos a importância do exame do cariótipo para diagnóstico de síndromes raras que se apresentam com alta estatura.