Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Klinefelter E Distúrbio Nutricional: Interseção Entre Genética, Endocrinologia E Nutrologia

Autores: BEATRIZ SILVA COSTA (HC - UFMG), LUCAS GENEROSO GUERRA (HC - UFMG), ALINE CRISTINA MIRANDA MARINHO COSTA (HC - UFMG), ARTHUR SOUZA LIMA (HC - UFMG), ANA CAROLINA SANTOS DE OLIVEIRA RUELA (HC - UFMG), GLAUCIAN ALONÇO DE OLIVEIRA SILVA (HC - UFMG), ELAINE ALVARENGA DE ALMEIDA CARVALHO (HC - UFMG), PRISCILA MENEZES FERRI LIU (HC - UFMG)

Resumo: A alimentação, com vistas a uma nutrição adequada, é um dos pilares da pediatria, tendo relação direta e recíproca com o crescimento e o desenvolvimento das crianças. Algumas condições de saúde afetam a nutrição, e a avaliação especializada se torna essencial.O relato de caso de paciente, em acompanhamento em serviço de Hospital Universitário desde os primeiros meses de vida, nascido com malformações que dificultavam a alimentação por via oral e portador de Síndrome de Klinefelter, visa à observação dos achados clínicos e alterações presentes no caso, de sua relação com a nutrição e das medidas e acompanhamentos necessários para garantir o melhor desenvolvimento possível dessa criança.Para construção deste relato de caso, foi realizada a análise do prontuário completo, com registros do seguimento longitudinal e multidisciplinar da criança, além da contribuição dos serviços especializados e profissionais responsáveis pelo caso.O paciente, atualmente com 4 anos e 9 meses, iniciou seu acompanhamento no serviço aos 2 meses de idade. Nascido a termo, PIG e com baixo peso, com fenda palatina e laringotraqueomalácia. Apresentou ambiguidade genital ao nascer, mas com testículos palpáveis e ausência de estruturas “femininas”. A hipovirilização, com hipospádia e micropênis, levou ao encaminhamento para investigação de hiperplasia adrenal congênita. Esta foi descartada após propedêutica adequada, e o acompanhamento com a genética levou ao diagnóstico de Síndrome de Klinefelter (mosaico): 47,XXY [6], 46,XY [24]. Permaneceu em regime de internação hospitalar durante os primeiros 3 meses de vida, com dificuldade na alimentação. A nutrição era administrada por sonda nasogástrica e, posteriormente, foi realizada uma gastrostomia, com 3 meses de idade. A gastrostomia só foi retirada completamente em novembro de 2021, quando tinha 2 anos e 11 meses. Ademais, um agravante do caso é a situação de vulnerabilidade social na qual a criança se encontra, o que também constitui fator importante em seu quadro alimentar. Atualmente, mesmo com a correção das malformações, que possibilitaram a alimentação pela via oral, a baixa oferta e baixa aceitação dos alimentos ainda é uma questão. A criança continua nos níveis de baixo peso e baixa estatura, com dificuldade de ganho ponderal resultado do quadro sindrômico e seus atrasos no desenvolvimento, o que retardou ainda mais a oferta adequada de alimentação.O caso de criança com Síndrome de Klinefelter e distúrbios nutricionais é uma demonstração das repercussões duradouras que podem estar associadas a distúrbios endócrinos, com desfechos variados e com desdobramentos para diferentes esferas da fisiologia e desenvolvimento infantil. O estudo aprofundado do caso permite um entendimento maior da íntima relação entre a Endocrinologia, Nutrologia e Genética, áreas que possuem correlação e influência direta entre si.