

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Klinefelter E Baixa Estatura Em Gêmeos Univitelinos: Relato De Caso

Autores: Introdução: A síndrome de Klinefelter é o tipo mais comum de distúrbio do cromossomo sexual em homens, afetando aproximadamente 500 a 1000 recém-nascidos masculinos. As manifestações clínicas típicas incluem testículos atróficos, hipogonadismo hipogonadotrófico, alta estatura e ginecomastia. Objetivos: Gemelares de 15 anos e 6 meses foram encaminhados para endocrinologia pediátrica devido baixa estatura. Pais não consanguíneos e hígidos, gestação gemelar monocoriônica-monoamniótica, com RCIU, nascidos com 37 semanas, ambos classificados como PIG e baixo peso ao nascer. Na infância tiveram dificuldade de ganho de peso e estatura. Iniciaram aparecimento de caracteres puberais por volta dos 10 anos, sem aumento testicular. 1º gemelar: PCB com 165,7 cm, peso 45,5 kg e IMC: 16,7 kg/m². 2º gemelar: LCB com 158,5 cm, peso 39 kg e IMC 15,6 kg/m². Ambos com genitália masculina típica G2P3, discordância entre pênis e testículos (pênis estimulado, bolsa escrotal enrugada e pigmentada, testículos com 4ml e 2ml, respectivamente). Desenvolvimento neuropsicomotor adequado, sem histórico de atraso de fala ou outros déficits cognitivos. Em investigação laboratorial, resultado de cariótipo 47, XXY (resolução de 500 bandas e 20 metáfases analisadas) em ambos os gêmeos, gonadotrofinas elevadas e testosterona total dentro da normalidade. Metodologia: Resultados: Conclusão: Embora a incidência de SK seja comum na população geral, existem poucos casos descritos em gêmeos monozigóticos. A explicação genética é a não disjunção meiótica na gametogênese de um dos pais (óvulo ou espermatozoide), gerando uma aneuploidia no zigoto, o qual se dividiu dando origem a uma gestação gemelar monocoriônica-monoamniótica. Este caso se torna ainda mais interessante porque os irmãos chegaram à endocrinologia pediátrica para investigação de baixa estatura, fenótipo incomum para pacientes com SK, cuja estatura geralmente está acima da média para idade. Podemos atribuir isso ao RCIU e ambos terem sido recém-nascidos PIG. O tratamento do hipogonadismo-hipogonadotrófico na SK é feito com reposição de testosterona, que ainda não foi iniciada pois os irmãos possuem dosagem sérica de testosterona ainda normais, optou-se então, por acompanhamento laboratorial e início da reposição hormonal em momento oportuno. Este caso ilustra a variabilidade de fenótipos encontrados na SK, tornando o diagnóstico na infância ainda mais desafiador. Além disso, se trata de uma rara situação em que a síndrome está presente em gêmeos monozigóticos.

Resumo: BARBARA ROCHA (ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA- UNIFESP), GABRIELA COSTA FÉLIX (ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - UNIFESP), LARISSA LUFTI (ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - UNIFESP), LUCAS LOPASSO (ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - UNIFESP), ADRIANA SIVIERO MIACHON (ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - UNIFESP), ANGELA SPINOLA E CASTRO (ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - UNIFESP), FABIOLA GARCIA (ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - UNIFESP)