

Trabalhos Científicos

Título: Cromossomo Y Em Anel: Relato De Caso Em Adolescente

Autores: Introdução: A presença de cromossomo Y em anel r(Y) é uma anomalia rara, com menos de 20 casos relatados na literatura, resultante de quebras nos braços do cromossomo Y e fusão dos segmentos terminais. Pode cursar com baixa estatura, hipogonadismo, infertilidade e dismorfismos menores. O fenótipo varia amplamente conforme os genes envolvidos na deleção e presença ou não de mosaicismo. Objetivos: Adolescente de 18 anos, sexo masculino, nascido a termo, adequado para idade gestacional, com leve dificuldade de aprendizado, alopecia desde os 15 anos, acne severa e baixa estatura. Ao exame físico apresentava alopecia androgenética, IMC acima do percentil 85, estatura abaixo do P3 (alvo familiar em P3-15), distribuição centrípeta de gordura, encurtamento dos 4º quirodáctilos, Tanner G5P5 e testículos de 12ml. Exames laboratoriais evidenciaram testosterona normal (496 ng/dL) e cortisol após 1 mg de dexametasona overnight também normal (

Resumo: MARCELO HAASE SCHAEFFER (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), CARLA KURCREVSKI (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), MARCOS DALLA LANA (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), SOFIA TOSS (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), MARINA BRESSIANI (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), MICHELE HERTZ (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), MÁRCIA PUÑALES (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), LUCAS MARCHESAN (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO)