

Trabalhos Científicos

Título: Manifestações Endócrinas E Metabólicas Da Síndrome 49,xxxxy: Um Relato De Caso

Autores: Introdução: A síndrome 49,XXXXY é uma aneuploidia rara dos cromossomos sexuais, com incidência estimada em 1 a cada 85.000 nascimentos masculinos. É considerada uma variante mais grave da síndrome de Klinefelter (47,XXY).Objetivos: Paciente, sexo masculino, atualmente com 9 anos de idade, acompanhado desde o período neonatal por microcefalia e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Ao nascimento, apresentava peso de 2.115 g, perímetro cefálico de 33 cm e comprimento de 42 cm, além de hipotonia axial e apendicular. Evoluiu, nos primeiros meses de vida, com estatura deficitária e ganho ponderal limítrofe. Aos 15 meses, o cariótipo evidenciou 49,XXXXY, confirmando diagnóstico de síndrome genética rara. A evolução clínica foi marcada por atraso global do DNPM, distúrbio de deglutição, doença do refluxo gastroesofágico, constipação intestinal crônica, hipermobilidade articular, fimose e intercorrências respiratórias recorrentes, notadamente asma persistente e rinite alérgica. Aos 3 anos de idade, iniciou progressivamente ingestão de alimentos sólidos, entretanto com seletividade alimentar e dificuldade de mastigação. A deambulação independente foi adquirida tardiamente, aos 4 anos. Posteriormente, entre 5 e 9 anos, observou-se sobrepeso progressivo, associado a baixa estatura, além de episódios de sinusite bacteriana recorrente, pneumonia atípica e diagnóstico de estenose traqueal grau III em terço anterior. Foram ainda documentadas alterações oftalmológicas como miopia e desvio ocular, distúrbios comportamentais, dificuldade de socialização e limitação significativa da alfabetização formal. Paciente está em seguimento multidisciplinar com geneticista, endocrinologia, neuropediatria, pneumologia, gastroenterologia, fonoaudiologia, fisioterapia e terapia ocupacional. Observou-se discreta melhora da comunicação e da interação social após inserção em ambiente escolar com acompanhante.Metodologia: Resultados: Conclusão: O caso apresentado evidencia a gravidade e a complexidade clínica da síndrome 49,XXXXY, caracterizada por repercussões neurológicas, respiratórias, gastrointestinais, musculoesqueléticas e comportamentais, que impactam diretamente a qualidade de vida. O diagnóstico definitivo, confirmado precocemente pelo cariótipo, foi essencial para direcionar o manejo, diferenciando essa condição de outras aneuploidias e síndromes genéticas. Casos como este ressaltam a importância da suspeita clínica diante de quadros de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor associados a dismorfismos faciais e alterações sistêmicas. Embora não exista terapêutica específica capaz de corrigir a alteração cromossômica, o acompanhamento multiprofissional e as medidas de suporte permanecem fundamentais para reduzir complicações, promover maior autonomia funcional e inclusão social. Dessa forma, este relato reforça a relevância do diagnóstico precoce e do seguimento contínuo, ao mesmo tempo em que evidencia a necessidade de estudos adicionais sobre a síndrome 49,XXXXY.

Resumo: SUZIANE MENEZES RODRIGUES (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PERNAMBUCO), BEATRIZ LEMOS CANTO (FACULDADE PERNAMBUCANA DE SAÚDE), LÍVIA FARIAS DA SILVA (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO), THAYSSA NASCIMENTO CABRAL (FACULDADE PERNAMBUCANA DE SAÚDE), LARA MENDONÇA SANTOS (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO), MARIA ALTINA DE ANDRADE BONILLA (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO), GABRIELLE VITÓRIA DE SOUZA LEITE (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO), KARINE JUDITE PEREIRA DA ROCHA (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO), DAVI BRARYMI DIAS (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO), ANA CAROLINA DA SILVA CARNEIRO ALBUQUERQUE (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO), MARIA EDUARDA MAGALHÃES TÔRRES (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO), ANA CAROLINE DE SOUZA MENDES FALCÃO (HOSPITAL MARIA LUCINDA)