

Trabalhos Científicos

Título: Associação Entre Trissomia Do Cromossomo Z E Diabetes Mellitus Tipo 2 Na Adolescência

Autores: Introdução: A trissomia X é uma aneuploidia sexual caracterizada pela presença de um cromossomo X extra em mulheres (47, XXX). Diversas síndromes genéticas já tiveram associação com distúrbios metabólicos demonstrada, entretanto a ocorrência ou não de associação da trissomia X com diabetes mellitus tipo 2 que apontamos nesse caso requer ainda investigação. Objetivos: Paciente de 18 anos teve diagnóstico de trissomia X ainda intra-útero por amniocentese, sendo acompanhada ambulatorialmente desde a primeira infância. Apresentou desenvolvimento puberal com menarca aos 12 anos e atualmente possui ciclo menstrual regular e fluxo adequado. Apresenta deficiência intelectual, com dificuldade em habilidades cognitivas/acadêmicas e também socioemocional. Ainda, possui obesidade grau 3 (IMC 40,06 kg/M2), com padrão alimentar hiperfágico. Aos 17 anos foi trazida ao pronto atendimento atendimento com glicemia de 421 mg/dL e hemoglobina glicada de 10,5%, sendo optado na ocasião por hospitalização para controle glicêmico, recebeu insulinoterapia somente na internação. Não tinha auto anticorpos positivos e peptídeo C era elevado. Fora instituído então tratamento domiciliar com metformina e semaglutida. No seguimento ambulatorial com 7 meses de terapia medicamentosa, apresentou melhora progressiva dos valores de hemoglobina glicada, estando atualmente em 6,0%, e perda ponderal de 16kg. Metodologia: Resultados: Conclusão: Muitos dos indivíduos diagnosticados com trissomia X são assintomáticos ou apenas levemente afetados, consequentemente estima-se que apenas 10% dos indivíduos com tal síndrome sejam realmente diagnosticados, o que tornaria esta a anormalidade cromossômica mais prevalente do sexo feminino. Nossa relato busca descrever um caso em que uma paciente com Síndrome de Triplo X desenvolveu Diabetes Mellitus tipo 2 na infância e adolescência, tais pacientes têm risco aumentado de distúrbios neurocognitivos e comportamentais, o que pode afetar seus hábitos de vida (atividade física, comportamento alimentar, dieta, adesão e seguimento médico), indiretamente aumentando risco metabólico. Outras aneuploidias do cromossomo X estão associadas ao desenvolvimento do diabetes tipo 2, como Síndrome de Turner e Klinenfelter, o que leva a discussão sobre o papel destas alterações cromossômicas na gênese da síndrome metabólica. Ainda há muitas questões a serem estudadas quanto ao desenvolvimento físico, comportamental e metabólico nos pacientes com trissomia do cromossomo X. O caso relatado mostra a possível associação entre diabetes mellitus tipo 2 e trissomia do cromossomo X, e sugere ser importante o alerta da prevenção do ganho de peso e triagem metabólica nessa população.

Resumo: JULIA REZENDE HENRIQUES (IAMSPE), PABLO MELO CARVALHO (IAMSPE), RICARDO VESSONI PEREZ (IAMSPE), JULIANA CARVALHO NERY (IAMSPE)