

## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome Do Triplo X: Relato De Caso

**Autores:** Introdução: A síndrome do triplo X (47,XXX) é uma aneuploidia dos cromossomos sexuais femininos, com prevalência estimada em 1:1.000 nascidos-vivos e resulta da presença de um cromossomo X extra. Pode apresentar quadro clínico variável, desde ausência de manifestações clínica ou estar associada a alta estatura, atraso neuropsicomotor (DNPM), dificuldades cognitivas, anomalias geniturinárias e falência ovariana precoce. Objetivos: Descrever o caso clínico de uma menina com síndrome do triplo X. Metodologia: Resultados: Menina, 8 anos, filha de mãe de 40 anos na gestação. Diagnosticada com hipotireoidismo congênito no período neonatal, em uso contínuo de levotiroxina. A ultrassonografia de tireoide e região cervical inicial não evidenciou a glândula tireoidiana e, alguns anos após um novo exame US, demonstrou uma glândula tópica e hipoplásica. Nasceu a termo, parto vaginal, peso 2.600g e comprimento 47cm. Apresentou icterícia neonatal, necessitando de fototerapia. Deambulou aos 2 anos e iniciou a fala com 1,5 anos. Mãe relatava dificuldades de aprendizagem, necessidade de auxílio para atividades simples como banho, cansaço ao correr e brincar. Apesar de saber ler e escrever, o desempenho escolar era inferior ao dos colegas. No exame físico, apresentava peso 28,8kg (P50–75), estatura 143,3cm (>P97), IMC 14 kg/m<sup>2</sup> (

**Resumo:** MARCIA COUTINHO (SERVIÇO DE RESIDÊNCIA EM ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA HOSPITAL CRIANÇA CONCEIÇÃO), AMANDA PAVAN (AMBULATÓRIO DE TRANSIÇÃO), MARCOS DALLA LANA (GRUPO HOSPITALAR CONCEIÇÃO - MINISTÉRIO DA SAÚDE), SOFIA TOSS (PORTO ALEGRE), CARLA KURCREVSKI (RS), MARCELO SCHAEFFER (BRASIL.), MICHELE HERTZ (SERVIÇO DE RESIDÊNCIA EM ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA HOSPITAL CRIANÇA CONCEIÇÃO), MARINA BRESSIANI (AMBULATÓRIO DE TRANSIÇÃO), LUCAS MARCHESAN (GRUPO HOSPITALAR CONCEIÇÃO - MINISTÉRIO DA SAÚDE)