



25<sup>o</sup> Congresso Brasileiro de Perinatologia  
1 a 4 de dezembro de 2021 - Salvador/BA

#neojuntos



## Trabalhos Científicos

**Título:** Caso Raro De Aneuploidia Dos Cromossomos Sexuais, 48 Xxyy Diagnosticada No Período Neonatal

**Autores:** MARIANNA RIBEIRO DE MENEZES FREIRE (HOSPITA MUNICIPAL VILA SANTA CATARINA), NICOLE LEE UDSSEN LUIS, NAILU LEALINA GARRIDO LOPES, MARIA RENATA TOLLIO CHOPARD

**Resumo:** Introdução: A aneuploidia 48, XXYY é uma condição rara com diagnóstico realizado mais frequentemente na puberdade, com relato de somente três casos com diagnóstico antenatal. Trazemos um caso diagnosticado no período neonatal, baseado em achados de dismorfismos. Descrição: Paciente prematuro de 32 semanas, pequeno para a idade gestacional proporcionado. Evoluiu com quadro de desconforto respiratório com necessidade de suporte ventilatório por 50 dias. Apresentou dificuldade para a progressão da dieta atingindo oferta total oral com 37 5/7 semanas. Com 42 dias de vida foram notados dismorfismos menores e coletado cariótipo que diagnosticou uma variante da Síndrome de Klynefelter, 48 XXYY. Realizada investigação com exames de imagem, laboratoriais e fundo de olho com resultados normais. Recebeu alta com 19 dias de idade corrigida e com as medidas antropométricas abaixo do percentil 3. Discussão: A aneuploidia 48 XXYY não é herdada e geralmente ocorre como um evento aleatório durante a formação das células reprodutivas, sendo diagnosticada na maioria dos casos durante a puberdade. Relaciona-se a problemas endocrinológico, do neurodesenvolvimento e neurocognitivas. O fenótipo é extremamente variável. Há poucos relatos de diagnóstico no pré-natal e não encontramos nenhum relato no período neonatal. Conclusão: O diagnóstico precoce é capaz de mudar a morbimortalidade desses pacientes, uma vez que inicia mais rapidamente investigação de patologias associadas, terapias de reabilitação e estimulação precoce.