

**P-021 - SÍNDROME DE KLINEFELTER NA INFÂNCIA: UMA CONDIÇÃO SUBDIAGNOSTICADA**

Elisa Pacheco Estima Correia, Bibiana de Borba Telles, Carlos Eduardo Veloso do Amaral, Dâmaris Mikaela Balin Dordst, Jamile Dutra Correia, Maurício Rouvel Nunes, Bruna Araújo, Débora Cardoso Corrêa, Paulo Ricardo Gazzola Zen, Rafael Fabiano Machado Rosa

UFCSA

**Introdução:** A síndrome de Klinefelter é uma doença genética causada por um cromossomo X adicional em homens (47,XXY) que se caracteriza clinicamente por hipogonadismo e infertilidade. Contudo, os seus achados clínicos são usualmente não específicos durante a infância. Nosso objetivo foi descrever um caso de síndrome de Klinefelter diagnosticado ainda na infância. **Descrição do caso:** O paciente apresentava 10 anos e 8 meses de idade. Ele possuía história de hipotonia, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e na fala. Além disso, verificava-se um comportamento caracterizado por inquietude, dificuldade de concentração e de aprendizagem, sendo que estava atualmente no terceiro ano da escola (possuía duas repetências). Ao exame físico, com 10 anos e 8 meses, observavam-se envergadura (144,5 cm) levemente maior do que a altura (144 cm), telecanto, nariz largo com ponta bulbosa, prognatismo, palato alto, maloclusões dentárias, ausência de ginecomastia ou de alteração na supinação/pronação dos antebraços, clinodactilia de quintos dedos das mãos, genitália externa masculina, ausência de pelos pubianos ou axilares, e testículos com cerca de 3-4 cm no seu maior comprimento. O seu cariótipo revelou uma constituição cromossômica mos 47,XXY[3]/46,XY[21], compatível com o diagnóstico de síndrome de Klinefelter em mosaico. **Comentários:** Déficits cognitivos específicos, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e dificuldades na fala, bem como o hipogonadismo fazem parte do espectro clínico da síndrome de Klinefelter. A identificação precoce destes pacientes possui grande relevância para o seu adequado manejo, especialmente em relação ao tratamento dos problemas psicossociais, do hipogonadismo e da ginecomastia (quando presentes).

**P-022 - RELATO DA SÍNDROME DO X-FRÁGIL EM GÊMEOS IDÊNTICOS**

Elisa Pacheco Estima Correia<sup>1</sup>, Bibiana de Borba Telles<sup>1</sup>, Rodrigo da Silva Batisti<sup>1</sup>, Tatiana Coser Normann<sup>1</sup>, Ernani Bohrer da Rosa<sup>1</sup>, Daniëlle Bernardi Silveira<sup>1</sup>, Bruna Araújo<sup>1</sup>, Débora Cardoso Corrêa<sup>1</sup>, Débora Perin Decol<sup>1</sup>, Rafael Fabiano Machado Rosa<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>UFCSA, <sup>2</sup>ISCOMPA

**Introdução:** A síndrome do X-frágil é considerada a segunda causa mais comum de déficit intelectual após a síndrome de Down (trisomia do cromossomo 21). Ela é causada por mutações no gene FMR1, sendo a grande maioria por uma expansão das repetições do trinucleotídeo CCG. Nosso objetivo foi relatar o caso raro de gêmeos idênticos (monozigóticos) acometidos pela síndrome do X-frágil. **Descrição do caso:** Os pacientes eram o segundo e terceiro filhos de um casal com 42 anos (mãe) e 41 anos (pai), ambos hígidos e não consanguíneos. O primeiro filho era uma adolescente de 15 anos também hígida. Havia história na família de alguns primos maternos com dificuldade de fala. Eles nasceram a termo, com medidas adequadas para o nascimento. Evoluíram com dificuldade de aprendizagem e de fala. Necessitaram fazer acompanhamento em serviço de estimulação precoce. Ao exame físico, com 11 anos e 9 meses de idade, observava-se em ambos a presença de face longa e triangular, orelhas grandes e em abano, e clinodactilia de quintos dedos das mãos. Havia descrição de agitação psicomotora, presença de movimentos repetitivos e contato visual reduzido. O cariótipo realizado com pesquisa do sítio frágil do X, utilizando-se de meios pobres em ácido fólico, evidenciou fragilidade em Xq27.3 em ambos os gêmeos, o que foi compatível com o diagnóstico de síndrome do X-frágil. **Comentários:** Os achados clínicos apresentados pelos gêmeos foram também compatíveis com o diagnóstico de síndrome do X-frágil. Chama a atenção a escassez na literatura de casos similares, de gêmeos idênticos afetados pela síndrome. O acometimento intelectual verificado em nossos pacientes, apesar de não ter sido mensurado, bem como as suas características fenotípicas, pareciam ser bastante similares. Contudo, chama atenção na literatura a descrição de casos apresentando diferenças clínicas, incluindo o grau de capacidade mental.

**P-023 - ACHADOS DE SÍNDROME DE TURNER EM UMA MENINA COM MOSAICISMO PARA DELEÇÃO DO BRAÇO CURTO DO CROMOSSOMO 18: UM IMPORTANTE DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL**

Elisa Pacheco Estima Correia<sup>1</sup>, Bibiana de Borba Telles<sup>1</sup>, Rodrigo da Silva Batisti<sup>1</sup>, Tales Shinji Sawakuchi Minei<sup>1</sup>, Valentina Pontes Jacociunas<sup>1</sup>, Débora Perin Decol<sup>1</sup>, Tainá Mafalda dos Santos<sup>1</sup>, Thiago Gabriel Rampelotti<sup>1</sup>, Paulo Ricardo Gazzola Zen<sup>1,2</sup>, Rafael Fabiano Machado Rosa<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>UFCSA, <sup>2</sup>ISCOMPA

**Introdução:** A síndrome de deleção do braço curto do cromossomo 18 (18p) é uma anormalidade rara decorrente de uma deficiência do braço curto do cromossomo 18. Nosso objetivo foi descrever os achados clínicos de uma paciente com esta alteração, salientando o seu diagnóstico diferencial com a síndrome de Turner. **Descrição do caso:** A paciente era a única filha do casal. Sua gestação transcorreu sem intercorrências. Ela nasceu a termo, de parto cesáreo, medindo 46 cm. Ela evoluiu com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e de fala. Na escola, apresentou dificuldade de aprendizagem. Há relato de picos hipertensivos por volta dos 11 anos de idade. Apresentou menarca e telarca aos 12 anos, época em que foi diagnosticado o rim em ferradura. A pubarca iniciou aos 13 anos. Ao exame físico, aos 16 anos, evidenciaram-se fronte proeminente, raiz nasal baixa, prognatismo, orelhas retrovertidas, mamas e pêlos pubianos em estágio 5 de Tanner, manchas hipercrômicas em tronco e membros seguindo as linhas de Blaschko, cúbito valgo, encurtamento dos 4º metacarpianos, braquidactilia e encurtamento importante de 4º e 5º metatarsianos. Ela apresentava baixa estatura (146,5 cm – média para 11 anos e 4 meses). As radiografias demonstraram idade óssea compatível com a idade cronológica. O cariótipo revelou uma constituição mos 46,XX,del(18)(p11.2)[49]/46,XX[3], compatível com mosaicismo para deleção parcial de 18p. **Comentários:** Especialmente na infância, a deleção 18p pode ser confundida com outras anormalidades cromossômicas, em especial a síndrome de Turner, como aconteceu no presente caso. Assim, a deleção 18p é considerada um importante diagnóstico diferencial desta síndrome.

**P-024 - PNEUMONIA: INCIDÊNCIA EM CRIANÇAS DE 1 MÊS A 5 ANOS EM UM HOSPITAL PEDIÁTRICO DO AMAPÁ**

Heluza Oliveira<sup>1</sup>, Ana Clara Melo<sup>1</sup>, Silvana Silva<sup>1</sup>, Wanderson William Dias<sup>2</sup>, Veridiana Nascimento<sup>1</sup>, Renata Monteiro<sup>1</sup>, Lise Maria Mendes<sup>1</sup>, Nadia Eugenio<sup>1</sup>

<sup>1</sup>UNIFAP, <sup>2</sup>GHC

**Introdução:** A pneumonia é uma forma grave de infecção respiratória aguda que afeta especificamente os pulmões (UNICEF, 2006). Os Estados brasileiros com a incidência de casos dessa patologia com a maior proporção de crianças de até 6 anos encontra-se na região Norte. O Amapá surge em quarto no ranking, com 15 de sua população geral. **Objetivo:** Investigar o perfil epidemiológico de crianças de 1 mês a 5 anos internadas por pneumonia em um hospital pediátrico de Macapá. **Metodologia:** Estudo descritivo documental, com delineamento transversal, que inclui pacientes na faixa etária de 1 mês a 5 anos, 11 meses e 29 dias de idade internados por pneumonia como causa principal, de janeiro a junho de 2016 em um hospital público pediátrico. Foram analisados, a prevalência de casos de pneumonia por mês, faixa etária, sexo, período de internação e procedência. **Resultados:** A incidência das internações por pneumonia aumentou gradativamente a partir do mês de março (11,4) e atingiu o triplo de casos no mês de junho (33,4). A faixa etária com a maior incidência de internações por pneumonia foi de 1 mês à 11 meses e 29 dias, com 36,2 dos casos. Em relação ao sexo, 44,7 dos pacientes do sexo feminino e 55,3 do sexo masculino. Quanto ao período de internação hospitalar, 37,8 tiveram de 4 a 7 dias de internação e 35,9 de 8 a 15 dias de internação. Identificou-se que 80 eram da cidade de Macapá e 20 de outras cidades. **Conclusão:** Por ser uma doença de grande impacto na saúde da criança que onera os gastos públicos para os serviços de saúde, onde os estudos epidemiológicos em relação ao tema são escassos, este estudo buscou conhecer peculiaridades da incidência de pneumonia no Estado do Amapá, promover futuras pesquisas para a identificação e consequentemente ajudar na redução da prevalência.