

## PE-215 - CARACTERÍSTICAS NEUROLÓGICAS E COMPORTAMENTAIS DE UM PACIENTE COM A SÍNDROME DE KLINEFELTER

Bibiana de Borba Telles<sup>1</sup>, Rodrigo da Silva Batisti<sup>1</sup>, Guilherme Parmigiani Bobsin<sup>1</sup>, Jéssica Karine Hartmann<sup>1</sup>, Laira Francielle Ferreira Zottis<sup>1</sup>, Mateus Arenhardt de Souza<sup>1</sup>, Isadora Schneider Ludwig<sup>1</sup>, Dirciélén Weber<sup>1</sup>, Paulo Ricardo Gazzola Zen<sup>1,2</sup>, Rafael Fabiano Machado Rosa<sup>1,2</sup>

1 - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA; 2 - Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, ISCMPA.

**Introdução:** A síndrome de Klinefelter (SK) é uma doença genética caracterizada pela presença de um cromossomo X adicional (47,XXY). Ela se caracteriza principalmente por hipogonadismo e infertilidade, sendo assim mais frequentemente diagnosticada na idade adulta. Nossa objetivo foi relatar o caso de um adolescente com achados neurológicos, cognitivas e comportamentais associadas à síndrome. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 15 anos de idade com história de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e especialmente da fala. Apresentava déficit de aprendizagem, apresentando diversas repetências na escola, e possuindo dificuldade de convívio social. Seu eletroencefalograma mostrou-se alterado. Ao exame físico, apresentava estatura adequada para a idade, hélices das orelhas em fauno, ginecomastia e dor na bolsa escrotal. A ecografia testicular evidenciou testículos reduzidos de volume, além de varicocele. O cariótipo revelou uma constituição cromossômica compatível com SK (47,XXY). A avaliação psicológica evidenciou um quociente de inteligência (QI) verbal condizente com deficiência mental leve (62) e um QI total limítrofe (75). A sua dosagem de testosterona estava dentro dos padrões normais, contudo, o hormônio luteinizante e o hormônio foliculo estimulante estavam aumentados e o espermograma revelou azoospermia. Após, iniciou-se a reposição com testosterona. Aos 16 anos, estava com anormalidade de dicção, além de dificuldade de relacionamento interpessoal e de aprendizado. Com 17 anos apresentou quadro depressivo, para o qual iniciou uso de fluoxetina. **Discussão:** Os pacientes com SK podem apresentar alterações gonadais, além de achados cognitivos e comportamentais, déficit intelectual e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e na fala, o que, além de dificultar a identificação precoce, pode interferir nas suas relações interpessoais, deixando-os mais vulneráveis a possíveis transtornos psiquiátricos. **Conclusão:** Dessa forma, o diagnóstico rápido da síndrome pode possibilitar um maior apoio da equipe de saúde assistente e da família do paciente, facilitando o acesso às terapias necessárias para reduzir possíveis problemas de desenvolvimento como os apresentados pelo paciente.

## PE-216 - TRATAMENTO CIRÚRGICO DA ANOMALIA DE EBSTEIN: RESULTADOS A LONGO PRAZO

Carolina dos Anjos Bastos<sup>1</sup>, Ana Paula Matzenbacher Ville<sup>1</sup>, Larissa de Andrade Barbosa<sup>1</sup>, Luiza Garcia Rafagnin<sup>1</sup>, Mariana Xavier e Silva<sup>1</sup>

1 - Faculdades Pequeno Príncipe - Curitiba, PR.

**Introdução:** A Anomalia de Ebstein (AE) é uma doença rara que caracteriza-se por atrealização do ventrículo direito e defeitos da válvula tricúspide, com alterações nos folhetos septais e posteriores, e graus variados de hipotrofia ventricular direita. Diversas anomalias cardíacas estão potencialmente associadas. Intervenções cirúrgicas objetivam reduzir a gravidade e sequelas hemodinâmicas, hipoxemia e combater taquiarritmias intratáveis.

**Objetivo:** Conhecer os resultados a médio e longo prazo do tratamento cirúrgico em pacientes com Anomalia de Ebstein. **Método:** Revisão integrativa através da busca de artigos em bases científicas online. **Resultados:** O quadro clínico da AE é variável. Sintomas neonatais como cianose, cardiomegalia e sopros holossistólicos ocorrem quando há malformações graves. A abordagem cirúrgica é possível através da utilização de diversas técnicas, como a técnica do cone, viável com baixa mortalidade hospitalar, corrigindo a insuficiência tricúspide sem exigir substituição valvar. A literatura mostra resultados favoráveis ao tratamento cirúrgico, como melhora nos testes de tolerância ao exercício. As taxas de sobrevida após o tratamento cirúrgico são de cerca de 91,9% em 10 anos. Outro estudo mostra que as taxas de sobrevida aos 5, 10 e 20 anos são de 95,8%, 95,8% e 85,6%, respectivamente. Embora haja redução na mortalidade a longo prazo e a necessidade de reoperações devido a melhora significativa na detecção de casos mais leves e o uso de técnicas atuais, ainda, a incidência de insuficiência residual ou recorrente perpetua a necessidade de reoperação. Quando é realizado o reparo da válvula tricúspide com pericárdio autólogo, tem-se observado resultados razoáveis, com a cirurgia na infância representando o pior espectro, enfrentando geralmente cirurgia de revisão. **Conclusão:** Estudos sobre os resultados a longo prazo do tratamento cirúrgico na AB é pouco explorada na literatura. O reparo da válvula tricúspide gera resultados favoráveis, porém, há necessidade de acompanhamento médico.