

## PE-021 - DIABETES MELLITUS DO TIPO 2 EM UMA CRIANÇA COM A SÍNDROME 49,XXXXY

Laura Cavalheiro Brizola<sup>1</sup>, Mateus dos Santos Tairarol<sup>1</sup>, Isadora Bueloni Ghiorzi<sup>1</sup>, Eliaquim Beck Fernandes<sup>1</sup>, Marina da Rocha Besson<sup>1</sup>, Adriano Louro Moreira<sup>1</sup>, Carlos Eduardo Veloso do Amaral<sup>1</sup>, Brenda Rigatti<sup>1</sup>, Pedro Kern Menna Barreto<sup>1</sup>, Rafael Fabiano Machado Rosa<sup>1</sup>

1 - UFCSPA - Porto Alegre, RS.

**Introdução:** A síndrome 49,XXXXY é uma variante rara da síndrome de Klinefelter (SK). Nosso objetivo foi relatar uma criança com a síndrome 49,XXXXY apresentando diabetes mellitus do tipo 2 (DM2). **Descrição do caso:** O paciente era um menino de 9 anos com a síndrome 49,XXXXY. Ele nasceu a termo, de parto normal, pesando 2.150 g e com escore de Apgar de 10 no quinto minuto. Durante sua evolução, notou-se que ele era hipotônico, sendo que teve atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e de fala. A tomografia computadorizada de crânio mostrou hipoplasia cerebral. Ao exame físico, aos 7 anos, ele possuía peso de 45 kg, altura de 134,8 cm, perímetro cefálico de 53 cm, sinofrismo, fendas palpebrais oblíquas para cima, epicanto bilateral, hipertelorismo ocular e clinodactilia do quinto dedo da mão bilateral. O pênis e o volume testicular eram pequenos. Seu índice de massa corporal era de 24,8 (normal). Aos 11 anos, precisou ser hospitalizado por poliúria. Ele já apresentava essa queixa há cerca de 1 mês, sendo que possuía também polidipsia e emagrecimento. A avaliação foi compatível com DM2. Ele começou a fazer uso de insulina NPH e metformina. A pesquisa de anticorpos contra as ilhotas pancreáticas, a insulina e a enzima descarboxilase do ácido glutâmico (GAD), bem como a dosagem do peptídeo C foram normais. **Discussão:** Já é amplamente relatado que indivíduos com SK apresentam uma maior frequência de diabetes mellitus (DM). Em nossa revisão da literatura, encontramos poucos relatos de pacientes com a síndrome 49,XXXXY e resistência à insulina ou DM, sendo somente um deles com DM2. De forma interessante, a idade de início do DM neste caso foi também precoce, tal como visto em nosso paciente. **Conclusão:** A relação entre a síndrome 49,XXXXY e o DM ainda não é bem conhecida, devido até aos poucos relatos descritos na literatura.

## PE-022 - VARIABILIDADE DOS DEFEITOS CARDÍACOS CONGÊNITOS ASSOCIADOS À SÍNDROME DE WILLIAMS

Laura Cavalheiro Brizola<sup>1</sup>, Mateus dos Santos Tairarol<sup>1</sup>, Isadora Bueloni Ghiorzi<sup>1</sup>, Eliaquim Beck Fernandes<sup>1</sup>, Marina da Rocha Besson<sup>1</sup>, Adriano Louro Moreira<sup>1</sup>, Victória Porcher Simioni<sup>1</sup>, Ana Luíza Kolling Konopka<sup>1</sup>, Paulo Ricardo Gazzola Zen<sup>1</sup>, Rafael Fabiano Machado Rosa<sup>1</sup>

1 - UFCSPA - Porto Alegre, RS.

A síndrome de Williams (SW) caracteriza-se por um quadro de comprometimento cognitivo, hipercalcemia e/ou hipercalcúria, e características faciais distintas. As cardiopatias congênitas (CCs) são comuns, sendo a estenose aórtica supravalvar (EAS) o principal defeito descrito. Nosso objetivo foi relatar um paciente com SW apresentando estenose da válvula pulmonar (EVP), chamando atenção para o espectro de malformações cardíacas que pode estar associado à síndrome. **Descrição do caso:** Paciente lactente, com 10 meses de idade, submetido à avaliação por apresentar dismorfias e EVP. Segundo a mãe, ele apresentava cansaço, falta de ar, bem como dificuldade para mamar e para ganhar peso. Ao exame físico, era possível observar epicanto bilateral, fissuras labiais para baixo, filtro longo e apagado, hemangioma plano em região occipital, clinodactilia do quinto dedo das mãos e hálux valgo bilateral. O exame cardiológico evidenciou um sopro sistólico (2+/6+), enquanto a radiografia de tórax não mostrou alterações. Ao eletrocardiograma, constatou-se a presença de um bloqueio atrioventricular de 1º grau. A ecocardiografia complementar revelou uma EVP leve a moderada. O cariótipo foi normal, tal como a dosagem do cálcio sérico. O teste de hibridização in situ fluorescente (FISH) evidenciou uma microdeleção da região 11.23 do braço longo do cromossomo 7, compatível com SW. **Discussão:** A SW possui uma associação com CCs, principalmente a EAS, descrita em cerca de 61-72% dos pacientes. Contudo, outras CCs, embora menos comuns, podem estar presentes, como a EVP apresentada pelo paciente, verificada em 39-45% dos casos. Outros defeitos cardíacos relatados incluem o prolapso da válvula mitral (15%) e a coarctação da aorta (4%). É importante ressaltar, contudo, que 20-25% dos pacientes com SW não apresentarão uma CC. **Conclusão:** Este relato ilustra a variabilidade dos achados cardiológicos que os pacientes com SW podem apresentar.