

011 – SÍNDROME DE KLINEFELTER: RELATO DE CASO E REVISÃO DE LITERATURA

Peixoto MA¹, Sá DTR¹, Mundim ER^{2,1}

¹ Especializandas em Endocrinologia e Metabologia do Hospital Belo Horizonte pela FELUMA

² Preceptor da Especialização de Endocrinologia e Metabologia do Hospital Belo Horizonte.

Objetivo: Relatar caso de paciente com Síndrome de Klinefelter e revisar literatura. **MATERIAIS E MÉTODOS:** Relato de caso e revisão da literatura. **Resultados:** FPAP, masculino, 17 anos, levado pela mãe devido ao “desinteresse sexual”. Paciente com desenvolvimento intelectual e nível de escolaridade adequados para idade cronológica. Passado de cirurgia de criptorquidia à esquerda aos 6 anos. **Exame físico:** envergadura 185cm, altura 182cm, peso 69Kg, genitália externa masculina sem micropênis, ausência de ginecomastia, raros pêlos testiculares. **Exames complementares:** FSH 54 mUI/ml (VR 1,3 a 19,3 mUI/ml), LH 10,9 mUI/ml (VR 1,2 a 8,6 mUI/ml), testosterona total 2,9ng/ml (VR 1,7 a 7,8ng/ml), ultrassom de bolsa escrotal: testículo direito 2,8 cm³, testículo esquerdo 2,0 cm³ (VR até 15cm³ para idade), cariótipo 47XXY. **Discussão:** Síndrome de Klinefelter apesar de ser a causa mais comum de insuficiência gonadal primária no sexo masculino (frequência de 1:500-1000 meninos nascidos vivos) é uma condição de difícil diagnóstico devido às diferentes manifestações e a presença de mosaicismos. A presença de um cromossoma X adicional resulta de uma não disjunção dos cromossomas sexuais durante a primeira ou segunda divisão meiótica ou de uma não disjunção mitótica no zigoto após a fertilização. A virilização inadequada é resultado da síntese diminuída de testosterona pelas células de Leydig e a disgenesia dos túbulos seminíferos resulta em infertilidade e redução do volume testicular. Há um aumento do FSH e LH devido à perda de feedback negativo. O início da puberdade nem sempre está atrasado. O tratamento consiste em aconselhamento e reposição de testosterona em longo prazo para proporcionar o surgimento da puberdade e da fusão epifisária.

012 – IMPACTO DO COMPONENTE ANDROGÊNICO SOBRE INDICADORES DE RISCO CARDIOVASCULAR EM MULHERES COM SÍNDROME DOS OVÁRIOS POLICÍSTICOS

Cândido AL, Marques P, Freitas S, Martorina W, Sousa BA, Brandão KA, Costa JF, Mendonça HC, Reis FM

Ambulatório de Hiperandrogenismo, Serviços de Endocrinologia e Ginecologia, Hospital das Clínicas da UFMG

Objetivo: Os critérios atuais de diagnóstico da síndrome dos ovários policísticos (PCOS) não consideram essencial a presença de hiperandrogenismo clínico ou laboratorial e admitem o diagnóstico de PCOS em mulheres com androgênios normais que apresentem oligo-anovulação e ovários de aspecto ecográfico micropolicístico. O objetivo deste estudo foi verificar se mulheres com os três componentes diagnósticos da síndrome apresentam indicadores de risco cardiovascular diferentes de mulheres nas quais o componente androgênico está ausente. **Material e métodos:** Estudo transversal em ambulatório de referência incluindo 122 mulheres com idade mediana de 29 anos e índice de massa corporal mediana (IMC) de 30,6 Kg/m², divididas em dois grupos: fenótipo A (hiperandrogenismo+oligo-anovulação+ovários micropolicísticos, n = 88) e fenótipo B (oligo-anovulação+ovários micropolicísticos, n=34). Os grupos tinham idade e IMC semelhantes. Dados antropométricos e bioquímicos foram obtidos de forma padronizada e comparados com estatística não paramétrica (medianas, intervalo inter-quartil, teste de Mann-Whitney e coeficiente de correlação de Spearmann). A frequência de hipertensão arterial, tolerância diminuída à glicose, diabetes e síndrome metabólica nos dois grupos foi comparada pelo teste exato de Fisher. **Resultados:** Os dois grupos apresentaram níveis semelhantes de colesterol não-HDL (140 vs. 121 mg/dl), índice de produto de acumulação lipídica (LAP (cintura-58 x triglicérides [mmol/l]) 48 vs. 54), HOMA-IR ((glicemia em jejum x insulina/405) 1,97 vs. 2.00) e glicemia em jejum (82 vs. 83 mg/dl). Também foram semelhantes os índices de hipertensão arterial (12% vs. 12%), tolerância diminuída à glicose (23% vs. 15%), diabetes (8% vs. 3%) e síndrome metabólica (25% vs. 24%). Entretanto, o grupo hiperandrogênico (fenótipo A) teve níveis mais altos de glicemia 2h pós-sobrecarga com 75g de glicose (117 mg/dl, interquartil 94-156 mg/dl) comparado ao grupo normoandrogênico (B) (100 mg/dl, interquartil 85-116 mg/dl, p<0.05). A concentração de testosterona total não teve correlação linear significativa com os indicadores metabólicos avaliados. **Conclusões:** Em mulheres com PCOS e sobrepeso/obesidade, a presença de hiperandrogenismo clínico ou laboratorial não parece estar associada a diferenças significativas no perfil lipídico ou na frequência de intolerância a glicose, mas o aumento de 20% nos níveis de glicose 2h pós-sobrecarga sugere que a presença de hiperandrogenismo seja um agravante para o equilíbrio metabólico de mulheres com PCOS.

013 – FALÊNCIA OVARIANA PREMATURA: RELATO DE CASO

Sá DTR*, Peixoto MA*, Mundim ER

*Especializandas em Endocrinologia e Metabologia no Hospital Belo Horizonte pela FELUMA

Objetivo: Relatar caso de paciente com falência ovariana prematura (FOP) e infantilismo sexual. **Materiais e métodos:** Relato de caso. **Resultados:** BLA, feminina, 19 anos. Primeira avaliação médica aos 15 anos devido a amenorréia primária e ausência de telarca. Pubarca aos 13 anos. Altura de 179cm. Ultrassonografia pélvica mostrou útero hipotrófico com relação corpo/colo= 0,93 e ovários não visualizados. Laboratório: FSH= 38,7 mUI/ml, prolactina= 10,8 ng/ml, TSH= 2,82 µUI/ml, S-DHEA= 107,4 µg/dl e 17-alfa-hidroxiprogesterona= 35 nanog/ dl. Cariótipo 46,XX. Aos 16 anos, iniciada reposição de estrogênio e progesterona usada por apenas um ano evoluindo com a menarca. Três anos após suspensão indevida do tratamento pela paciente, nova USG mostrou hipotrofia genital, porém foram visualizados ovários (1,1 cm³ e 1,5 cm³); FSH de 20,36 U/L. Epífises de mão e punho esquerdas fechadas. Reiniciada então a terapia e voltou a menstruar. **Discussão:** A FOP é a cessação da função ovariana antes dos 40 anos e inclui uma variedade de entidades clínicas. Pode ocorrer desde o período fetal com um desenvolvimento gonadal disgenético, sendo esta a causa mais comum. É caracterizada por um estado de hipogonadismo hipergonadotrófico, oligomenorreia ou amenorreia (primária ou secundária). Os diferentes sintomas podem variar de acordo com a idade que a FOP ocorreu e com os diferentes graus da função da gônada. Se há infantilismo sexual e amenorreia primária é indicada realização do cariótipo. Os ovários podem não ser visualizados à ultrassonografia ou serem “em fita”. O diagnóstico é confirmado pela detecção de FSH a níveis pós-menopausais em pelo menos duas ocasiões. Ocorre em 1/10.000 mulheres abaixo de 20 anos, 1/1000 abaixo de 30 anos e 1% das mulheres abaixo de 40 anos. As etiologias clássicas são Síndrome de Turner, cirurgia pélvica, radioterapia e quimioterapia. Pode estar relacionada à síndrome poliendócrina autoimune associada a outras deficiências hormonais. Apesar dos avanços na definição de algumas causas, a maioria ainda permanece sem etiologia estabelecida. O tratamento faz-se através de reposição hormonal para prevenir comorbidades relacionadas ao hipoestrogenismo prematuro. Para infertilidade, o tratamento é a concepção assistida a partir de oócitos doados.

014 – SÍNDROME POLIGLANDULAR AUTO-IMUNE TIPO II (APS2) E DOENÇAS ASSOCIADAS: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Penna LG, Machado ACP, Teixeira LRM, Penna LG, Botoni FA

Objetivo: A Síndrome Poliglandular auto-imune tipo II (APS2) é uma entidade clínica de rara ocorrência, afetando predominantemente o sexo feminino, na faixa etária dos 20 aos 40 anos. Caracteriza-se por insuficiência adrenal, doença tireoidiana auto-imune e/ou diabetes mellitus tipo I. Pode estar associada a diversas doenças auto-ímmunes endócrinas e não endócrinas. Relatamos o caso de uma paciente com APS2 associada à hipogonadismo hipergonadotrófico, anemia perniciosa e alopecia. **Material e Método:** Descrição de caso clínico. **Resultado:** C.P.A. 22anos, sexo feminino, admitida no HC-UFMG com quadro de emagrecimento, aproximadamente 20Kg, iniciado há cerca de um ano e meio, associado à astenia, hiporexia, tonteira e vômitos esporádicos. Notou o aparecimento de manchas hipercrômicas em região cutâneomucosa e queda de cabelos. Sangramento vaginal somente durante o uso de anticoncepcionais orais. Portadora de anemia perniciosa diagnosticada em 2006 estando em uso de vitamina B12 mensalmente. Negava uso de medicações e história prévia de candidíase mucocutânea. À admissão apresentava-se prostrada, hipocorada, emagrecida (peso 40Kg altura 1.72m índice de massa corporal 13,5Kg/m²), áreas de hiperpigmentação cutânea e mucosa em áreas expostas ao sol, leito ungueal, lábios, gengiva e mucosa oral. Ausência de caracteres sexuais secundários. Tireóide não palpável. Presença de sopro sistólico audível em foco tricúspide e aórtico acessório, bulhas taquicárdicas, PA 80/60mmHg e hipotensão ortostática. Restante do exame sem anormalidades. Exames realizados mostraram: Hb 9,1g/dl, Ht 26,6%, VCM 81, CHCM 34,2, Leu 6630/mm³(seg53%/linf38%/mon9%/eos0%/bas0%), Plaquetas 302000/mm³, RNI 1,35, PTTa 32/50, Reticulócitos 0,5%, LDH 388U/L, TGO 35U/L, TGP 25U/L, Cr 0,33mg/dl, U 16mg/dl, Na 133, K 4,6, Cl 97, Ca++ 1,1, Mg 1,6, PO4 5,5, Glicemia jejum 98mg/dl, cortisol basal 0,32mg/dL, TSH 20µUI/dL, T4 0,91ng/dL, FSH 33,36µUI/ml, LH 22,41µUI/ml, Fator Reumatóide < 20, Coombs Direto e Indireto negativos, Ferro 20, CTLF 138, IST 14%, anti peroxidase 413 UI/ml. Endoscopia digestiva alta evidenciou pangastrite atrófica e ecocardiograma revelou FEVE 69%, valva mitral espessada com insuficiência em grau leve, pequeno derrame pericárdico, ausência de vegetações. Dosagem de paratormônio, hormônio adrenocorticotrófico, aldosterona, estradiol, prolactina, vitamina B12, ácido fólico, ferritina, FAN encontram-se em andamento. Iniciada reposição hormonal com a paciente apresentando melhora clínica. **Conclusão:** Na Síndrome Poliglandular tipo II a insuficiência do córtex suprarrenal está sempre presente, coexistindo, em 70% dos casos, doença tireoidiana auto-imune. Por outro lado, nesta síndrome, em 50% dos casos ocorre diabetes tipo I e mais raramente hipogonadismo primário (5%). É rara a associação com anemia perniciosa, alopecia e serosites (1%). Alto índice de suspeição clínica é fundamental para diagnóstico das Síndromes Poliglandulares e doenças auto-ímmunes associadas. 1-Residente Clínica Médica do Hospital das clínicas UFMG 2-Acadêmico 12º período UFMG 3-Acadêmico 11º período UFMG 4-Acadêmico 8º período UFMG 5- Professor Adjunto Hospital das Clínicas UFMG