



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Klinefelter Com Cariótipo 49 Xxxy: Relato De Uma Criança Brasileira.

Autores: ALVES C (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA); BRAID Z (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA); CONSTANÇA J (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA)

Resumo: Introdução: A síndrome de Klinefelter (SK) é um distúrbio da diferenciação sexual caracterizado por hipogonadismo hipergonadotrófico, disgenesia testicular e alta estatura. A etiologia mais frequente é cariótipo 47,XXY, presente em 90% dos casos, com prevalência de 1:600 meninos nascidos vivos. O cariótipo 49,XXXXY, é uma causa rara de SK ocorrendo em 1:85.000-1:100.000 meninos nascidos vivos. Os portadores da SK 49,XXXXY apresentam um quadro clínico peculiar, com fenda palpebral oblíqua, nariz e boca pequenos, microretrognatia, sinostose radiocubital, retardo mental mais acentuado e malformações cardíacas, renais e genitais, provavelmente relacionados à presença dos cromossomas X adicionais. Descrição do Caso: Paciente masculino, 6 anos, apresentando atraso do desenvolvimento neuropsicomotor com déficit cognitivo importante. Ao exame físico, peso entre percentis 90-95, estatura no percentil 90 e IMC acima do percentil 95, além de hipertelorismo ocular e clinodactilia do 5^o quirodáctilo. Estadiamento puberal de Tanner: P1/G1. Pênis: 4,5 cm (-2,5 DP: 4,4 cm), testículos tópicos com dimensões reduzidas. Cariótipo: 49,XXXXY. Exames laboratoriais: LH: 0,2 mUI/mL; FSH: 3,54 mUI/mL; Testosterona: 0,39 ng/mL, com T4 livre e TSH normais. Ecocardiograma mostrou forame oval patente. Comentários: Pacientes com a síndrome 49,XXXXY apresentar manifestações clínicas distintas da variante clássica da SH. Além disso, ela é associada ao maior comprometimento neurológico e psicológico, e a maior prevalência de comorbidades do que a variante clássica. Nós relatamos um novo caso da síndrome 49 XXXXY; o primeiro caso brasileiro que chega ao nosso conhecimento.