



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Klinefelter Com Ambigüidade Genital: Relato De Dois Casos.

Autores: ALVES C (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA); CONSTANÇA J (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA); ARRUTI R (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA)

Resumo: Introdução: A síndrome de Klinefelter (SK) é a anomalia de cromossomos sexual mais comum em homens (1:600). Pacientes com SK classicamente tem diferenciação sexual normal. São raros os relatos de SK e ambigüidade genital. Descrição dos casos: Caso #1: Lactente masculino, 8 meses de idade, avaliado por ambigüidade genital. PSNV, a termo, PN: 3.725g, CN: desconhecido. Ausência de consanguinidade parental. Tio paterno com “alteração em genitália”. Exame físico: peso 8.115 g e comprimento 65 cm, hipertelorismo ocular, base nasal achatada, fissuras palpebrais estreitas, orelhas malformadas, palato ogival, hipotonia e nistgamo horizontal. Pênis 1,5 cm, gônadas em canal inguinal, bolsa escrotal atrófica, meato uretral externo tópico. Cariótipo: 47, XXY. USG de abdome total e região inguinal: aumento da ecogenicidade parenquimatosa hepática; testículos em topografia inguinal. Avaliação hormonal basal: LH: 1,9 mUI/mL; FSH: 7,44 mUI/mL; testosterona: < 8 ng/dL; DHT: 77 pg/mL. Após estímulo com gonadotrofina coriônica humana: testosterona 167 ng/dL e DHT 128,6 pg/mL. Caso# 2: Lactente masculino, 3 meses de idade, avaliado por ambigüidade genital. PSAC, termo, PN: 2.115g, CN: 47 cm. Ausência de consanguinidade parental. Primo paterno com hipospádia. Exame físico: peso 4.450 g e comprimento 55 cm. Sopro sistólico grau III/VI. Escroto bífido, hipospádia peno-escrotal, testículos em bolsa escrotal, pênis: 3,1 cm. Investigação laboratorial: testosterona: 197,6 ng/dL; FSH: 1,8 mUI/mL; LH: 2,2 mUI/mL; DHT: 161,5 ng/dL. Cariótipo: 47, XXY. USG de rins e vias urinárias: normal. Comentários: Embora a ambigüidade genital não seja classicamente descrita em pacientes com SK, deve-se pensar em SK na avaliação se ambigüidade genital.