



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Klinefelter 49, Xxxyy : Relato De Caso

Autores: CAIO PETRUS MONTEIRO FIGUEIREDO (FCM - UPE); MARIA EDUARDA DA SILVA E SÁ (FPS); RAQUEL ANNE BACURAU MONTEIRO (FPS); ERIC DE SANTANA FERREIRA (UFPE); ANA PAULA VALENÇA SALES (UFPE); CHARLES ALMIR ALBUQUERQUE DE ARAÚJO JUNIOR (UFPE); CAROLINA DE FARIAS BORBA (UFPE); ARIADNE SOUTO MAIOR PEREIRA (UFPE); RITA DE CÁSSIA COELHO MORAES DE BRITO (FCM - UPE); ANA CAROLINE DE SOUZA MENDES FALCÃO (HOSPITAL MARIA LUCINDA)

Resumo: Introdução: A síndrome 49, XXXXY é uma rara aneuploidia sexual que apresenta incidência de 1 em 85000 homens nascidos vivos. Pode ser considerada uma variante da Síndrome de Klinefelter (SK) e é geralmente acompanhada de retardo mental. O primeiro caso foi documentado em 1960. O objetivo desse relato é demonstrar a importância do diagnóstico precoce e tratamento da doença, que permite minimizar os riscos de infertilidade, feminização e as implicações biopsicossociais da SK. Descrição do caso: M.G.F.S, 2 anos, sexo masculino nasceu com microcefalia secundária a síndrome genética a ser esclarecida. Apresentava distrofia muscular principalmente em cinturas escapular e pélvica. Em acompanhamento ambulatorial de rotina, notou-se Retardo no Desenvolvimento Neuropsicomotor e Hipotonia. Além disso apresentou, segundo a mãe, 6 episódios de asma no intervalo de 10 meses, o que justificou internação para investigação de imunodeficiência. Ao exame físico não demonstrou alterações fenotípicas evidentes, além de um retardo no crescimento. O resultado de análise de sangue através de cultivo celular de 72 horas concluiu que a síndrome genética em questão se dava devido a Cariótipo Masculino com três cromossomos sexuais X adicionais – 49 XXXXY (polissomia do cromossomo X). Discussão: A manifestação clínica clássica da síndrome de 49, XXXXY consiste em retardo mental, hipogonadismo hipergonadotrófico e malformações esqueléticas, incluindo sinostose radioulnar . Os pacientes com essa síndrome apresentam desenvolvimento da linguagem especialmente atrasado e em 33% dos pacientes também é observada hipotonia, como podemos ver neste caso. É válido ressaltar que o hipogonadismo hipergonadotrófico é uma das causas mais importantes de infertilidade masculina, ocorrendo em todas as condições de aneuploidia em homens com um ou mais cromossomos X extra. Conclusões: É uma patologia rara, sendo o diagnóstico muitas vezes um desafio para o médico. Entretanto, é imprescindível o reconhecimento precoce da síndrome para a prevenção de suas possíveis complicações.