I Ciclo de Palestras de Genética Médica

Síndrome de Klinefelter

Autor(res)

Erick Kenji Nishio
Juliana Thomé Da Silva
Laiza Manuella De Godoy Lima
Camilly Mendes De Souza Lima
Nathalia Menan Gomes De Oliveira
Maria Julia Macri Brandão

Categoria do Trabalho

1

Instituição

UNOPAR / ANHANGUERA - PIZA

Resumo

Este trabalho, feito a partir de revisões bibliográficas, aborda sobre a Síndrome de Klinefelter (SK) afim de compreender seus respectivos sintomas e possíveis cariótipos. A síndrome de Klinefelter é uma condição caracterizada pela presença de pelo menos um cromossomo X extra no cariótipo masculino normal (46,XXY). Ela influencia o desenvolvimento sexual e pode resultar em características fenotípicas variadas, como ginecomastia, micropênis, baixa virilização, entre outros. Indivíduos com SK podem apresentar características psicológicas como irritabilidade, ansiedade e problemas de aprendizado. O diagnóstico é frequentemente realizado antes do nascimento, realizando exames genéticos na mãe durante a gravidez, como amniocentese. Após o nascimento, o diagnóstico é confirmado por meio de análise cromossômica de sangue. O tratamento pode incluir fonoaudiologia para crianças e terapia com testosterona para adolescentes e adultos afetados. Concluímos que a Síndrome de Klinefelter muitas vezes passa despercebida, estimando-se que 50% a 70% dos afetados nunca receberam diagnóstico. A terapia hormonal ajuda a melhorar a densidade óssea, características masculinas e reduzir problemas comportamentais, além disso, o aconselhamento de fertilidade tem se tornado importante para que os pacientes tenham possibilidade de serem pais biológicos.