

## I Ciclo de Palestras de Genética Médica

### Síndrome de klinefelter

#### Autor(res)

Erick Kenji Nishio  
Beatriz Giroto Jess  
Camila Kiyo Suzuki  
Lidiane Leite De Carvalho  
Lissa Yamaguti Kotani  
Vitória Daltrozzo Barroso

#### Categoria do Trabalho

Trabalho Acadêmico

#### Instituição

UNOPAR / ANHANGUERA - PIZA

#### Resumo

Objetivo: compreender e descrever a síndrome de klinefelter a nível genotípico e fenotípico, e a etiologia, abrangendo características clínicas, diagnóstico e tratamento.

Método: foram realizadas pesquisas em artigos, de revisão literária, e casos clínicos na área médica, utilizando os descritores síndrome de klinefelter Sk, hipogonadismo masculino.

#### Resultado:

Os sinais clínicos da síndrome foram observados pela primeira vez em 1942, mas sua etiologia só foi definida em 1959. Trata-se de uma condição genética na qual pelo menos um cromossomo X extra é adicionado ao cariótipo masculino normal (46,XY). É caracterizada por variabilidade fenotípica que leva a atraso ou ausência de diagnóstico. Apesar de o cariótipo clássico (47,XXY) ser encontrado em 80%-90% dos pacientes e o mosaïcismo (46,XY/47,XXY).

Portanto, o resultado mostrou que em uma estimativa de 50% a 75% dos portadores da Síndrome não tem o diagnóstico. Também é a causa genética mais comum de infertilidade masculina, acometendo 1 a cada 600 homens, porém poucos com diagnóstico correto e precoce. É observada a importância do diagnóstico precoce que minimiza algumas complicações, além do reconhecimento do fenótipo e genótipo para que possamos melhorar a qualidade de vida dos portadores dessa Síndrome.

