I Ciclo de Palestras de Genética Médica

Síndrome de klinefelter

Autor(res)

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

Categoria do Trabalho

Trabalho Acadêmico

Instituição

UNOPAR / ANHANGUERA - PIZA

Resumo

Objetivo: compreender e descrever a síndrome de klinefelter a nível genotipico 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 mosaicismo (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.