

Endocrinologia | Casuística / Investigação

PD-359 - (21SPP-11854) - SÍNDROME DE KLINEFELTER - CASUÍSTICA DA CONSULTA DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA

Ivo Miguel Neves¹; Francisca Dias De Freitas²; Maria Miguel Gomes^{3,4}; Sofia Martins³; Olinda Marques⁵; Ana Antunes³

1 - Serviço de Pediatria, Hospital de Braga; 2 - Serviço de Pediatria, Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães; 3 - Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Hospital de Braga; 4 - Escola de Medicina, Universidade do Minho; 5 - Serviço de Endocrinologia, Hospital de Braga

Introdução e Objectivos

A Síndrome de Klinefelter(SK) é a aneuploidia de cromossomas sexuais mais frequente no sexo masculino e a causa mais frequente de hipogonadismo primário. Cerca de 90% dos casos resulta da presença de um cromossoma X supranumerário. O diagnóstico deve ser ponderado em lactentes com micropénis, hipospádias ou criptorquidia e em adolescentes com atraso pubertário ou com perturbações do neurodesenvolvimento.

O estudo visa caracterizar a SK com diagnóstico em idade pediátrica.

Metodologia

Estudo descritivo e retrospectivo através da consulta dos processos clínicos dos últimos 15 anos.

Resultados

Sete doentes com idade atual entre 5 e 23 anos e cariótipo 47, XXY. O principal motivo de referência foi o diagnóstico prenatal(n=2). Características clínicas: micropénis e criptorquidia(n=2), ginecomastia(n=2), alterações odontológicas(n=2), excesso peso/obesidade(n=2) perturbações do neurodesenvolvimento(n=4) e manifestações neurológicas(n=2). Nenhum caso com alterações tiroideias, auto-imunes, pulmonares ou músculo-esqueléticas.

Três doentes realizaram ecocardiograma e EEG e um foi diagnosticado com insuficiência mitral ligeira. Todos iniciaram puberdade espontânea, sendo a mediana do volume testicular final de 8mL(máximo 25mL). Nenhum caso com alta estatura mediana P50). A terapêutica de substituição com testosterona foi necessária em dois casos (14-15anos) por virilização incompleta. Nenhum doente realizou biópsia testicular/criopreservação. Três doentes perderam seguimento.

Conclusões

A SK apresenta grande variabilidade fenotípica, estimando-se que 50-75% dos indivíduos não são diagnosticados. Por este motivo, é importante conhecer as manifestações clínicas mais frequentes. Os autores pretendem alertar para o diagnóstico precoce para uma intervenção terapêutica atempada.

Palavras-chave : Síndrome de Klinefelter