

**EP-083 - (1JDP-9942) - SÍNDROME DE KLINEFELTER - CASUÍSTICA DA CONSULTA DE DOENÇAS ENDÓCRINAS**

Patrícia Sousa<sup>1</sup>; Susana Correia De Oliveira<sup>1</sup>; Francisca Dias De Freitas<sup>1</sup>; Liane Moreira<sup>1</sup>; Carla Meireles<sup>1</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Hospital da Senhora da Oliveira - Guimarães

**Introdução e Objectivos**

A Síndrome de Klinefelter (SK) é a cromossomopatia mais frequente no sexo masculino. Caracteriza-se por hipogonadismo hipergonadotrófico e cursa com infertilidade, perturbações do neurodesenvolvimento e síndrome metabólico, entre outras patologias. A terapêutica de substituição com testosterona (TST) visa diminuir a incidência de comorbilidades que reduzem a esperança média de vida e melhorar a qualidade de vida destes indivíduos.

O objetivo deste trabalho foi caracterizar os doentes com SK seguidos em consulta de Doenças Endócrinas.

**Metodologia**

Análise dos processos clínicos dos doentes em seguimento durante o ano de 2019.

**Resultados**

Encontravam-se em seguimento 6 doentes, todos com cariótipo 47, XXY, com medianas de idade de 14,5 anos em 2019 e de 4 anos à data de referenciação. A mediana de idade materna era de 28 anos. A 66% associava-se perturbação do desenvolvimento intelectual, a 50% perturbação de hiperatividade e défice de atenção e a 33% obesidade. Nenhum revelou alterações cardíacas estruturais, tiroideias ou alterações morfológicas do pénis. Para os 4 com puberdade iniciada (todos de forma espontânea), a mediana de idade de início da puberdade foi 11 anos e a mediana de volume testicular foi de 11,5 ml. Em 75% houve atrofia testicular. Apenas um realizou TST intramuscular, com elevação de 658 ng/dL no doseamento de testosterona.

**Conclusões**

O fenótipo dos indivíduos com SK é muito heterogéneo. O hipogonadismo, o síndrome metabólico e as alterações do neurodesenvolvimento são as manifestações mais comuns, tal como na nossa amostra. A TST está recomendada no início da puberdade para atenuar as consequências a curto e longo prazo do hipogonadismo, sendo necessários mais estudos para estabelecer a sua eficácia e alvos terapêuticos.

**Palavras-chave : Síndrome de Klinefelter, Hipogonadismo**