

FENÓTIPO FEMININO EM PACIENTE COM MOSAICISMO DA SÍNDROME DE KLINEFELTER 46,XX/47,XXY: CASO CLÍNICO RARO

BRUNA HERRMANN JANSSEN DA SILVA^{1,2}; AMANDA PASQUALOTTO²; ANA THEREZA ZANETTE PERIN¹; CLARISSA GUTIERREZ CARVALHO¹; EDUARDO CORRÊA COSTA¹; GUILHERME GUARAGNA-FILHO¹; HELLEN NICOLE KELLER¹; JULIANA VARGAS CAMPIOL¹; LEANDRO ZANIN DE MORAIS¹; MARIA CLARA DE FREITAS PINHO¹; OSVALDO ALFONSO PINTO ARTIGALÁS¹; RAQUEL CAMARA RIVERO¹; REJANE GUS¹; SANDRA LEISTNER¹; TATIANA PRADE HEMESATH¹; CAROLINE PAULA MESCKA¹

¹ HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE
² UNIVERSIDADE DO VALE DO RIO DOS SINOS

INTRODUÇÃO

A SÍNDROME DE KLINEFELTER (SK) É UMA CONDIÇÃO GENÉTICA CARACTERIZADA PELA PRESENÇA DE UM OU MAIS CROMOSSOMOS X EXTRAS EM INDIVÍDUOS DO SEXO MASCULINO, SENDO A FORMA MAIS COMUM O CARIÓTIPO 47,XXY. TRATA-SE DA ANOMALIA CROMOSSÔMICA SEXUAL MAIS FREQUENTEMENTE RELATADA, COM UMA INCIDÊNCIA ESTIMADA DE 1 PARA CADA 600 NASCIDOS DO SEXO MASCULINO. EM CASOS DE MOSAICISMO, OBSERVAM-SE MAJORITARIAMENTE DUAS LINHAGENS CELULARES DISTINTAS: UMA ANEUPLOIDE 47,XXY E OUTRA NORMAL MASCULINA 46,XY. ESTE RELATO APRESENTA UM CASO RARO DE MOSAICISMO 46,XX/47,XXY EM UMA PACIENTE COM FENÓTIPO FEMININO NORMAL.

DESCRIÇÃO DO CASO

A PACIENTE INICIOU SUA TRAJETÓRIA DIAGNÓSTICA NO PERÍODO PRÉ-NATAL, AINDA DURANTE O DESENVOLVIMENTO INTRA-UTERINO, POR MEIO DO EXAME DE SEXAGEM FETAL, QUE INDICOU REPETIDAMENTE A PRESENÇA DO CROMOSSOMO SEXUAL Y. NO ENTANTO, AS ULTRASSONOGRAFIAS OBSTÉTRICAS DEMONSTRAVAM GENITÁLIA EXTERNA TIPICAMENTE FEMININA, O QUE FOI CONFIRMADO AO NASCIMENTO. DEVIDO A ESSAS INCONSISTÊNCIAS, AOS 3 ANOS E 4 MESES DE IDADE, A PACIENTE FOI ENCAMINHADA AO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE (RS) PARA AVALIAÇÃO PELO PROGRAMA DE ANOMALIAS DO DESENVOLVIMENTO SEXUAL (PADS). NA OCASIÃO, APRESENTAVA DESENVOLVIMENTO TÍPICO E AUSÊNCIA DE SINAIS PUBERAIS. A MÃE RELATOU A REALIZAÇÃO PRÉVIA DE UM EXAME DE CARIÓTIPO EM OUTRO SERVIÇO, COM RESULTADO SUPOSTAMENTE 46,XY, CUJO LAUDO NÃO FOI LOCALIZADO. UM NOVO EXAME DE CARIÓTIPO IDENTIFICOU MOSAICISMO 46,XX[40]/47,XXY[10] (FIGURA 1), E A ANÁLISE MOLECULAR CONFIRMOU A PRESENÇA DO GENE SRY. EXAMES DE IMAGEM COMPLEMENTARES FORAM REALIZADOS. A ULTRASSONOGRAFIA GONADAL EVIDENCIOU DUAS ESTRUTURAS ALONGADAS COM MORFOLOGIA COMPATÍVEL COM OVÁRIOS, AMBAS COM PRESENÇA DE FOLÍCULOS. A BIÓPSIA GONADAL CONFIRMOU A PRESENÇA DE PARÊNQUIMA OVARIANO BILATERAL NORMAL, SEM EVIDÊNCIA DE TECIDO TESTICULAR (FIGURA 3). POSTERIORMENTE, FOI REALIZADO O SEQUENCIAMENTO DO GENE SRY, O QUAL NÃO REVELOU ALTERAÇÕES OU VARIANTES DE PONTO.

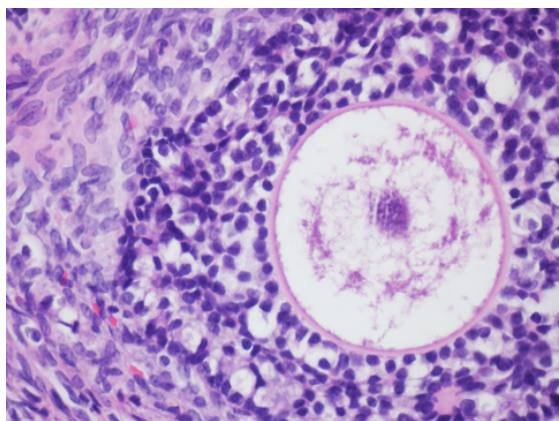


FIGURA 2. IMAGEM DA BIÓPSIA GONADAL DA PACIENTE. MATERIAL CORADO COM HEMATOXILINA E EOSINA EM AUMENTO DE 40X.

PALAVRAS-CHAVE: SÍNDROME DE KLINEFELTER; MOSAICISMO; SUS.

AGRADECIMENTOS

AGRADECEMOS À PACIENTE E SEUS FAMILIARES PELA COLABORAÇÃO E CONSENTIMENTO NA DIVULGAÇÃO DESTES CASOS. ESTENDAMOS NOSSO RECONHECIMENTO À EQUIPE MULTIPROFISSIONAL DO HCPA PELO APOIO NO DIAGNÓSTICO E MANEJO, BEM COMO PELA CONTRIBUIÇÃO TÉCNICO CIENTÍFICA.

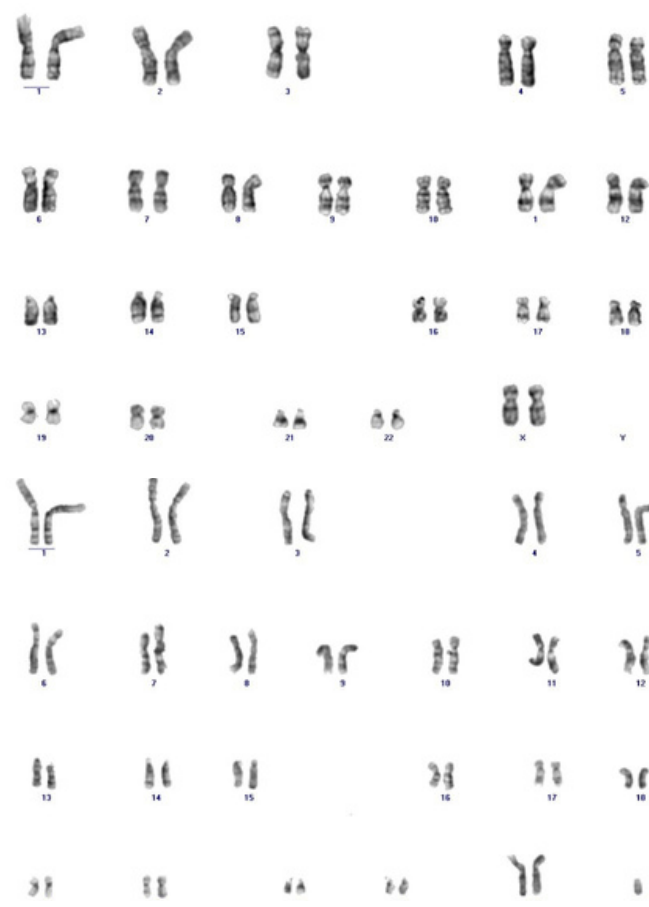


IMAGEM 2. CARIÓTIPO GTG DA PACIENTE APRESENTANDO MOSAICISMO 46,XX[40]/47,XXY[10]. RESOLUÇÃO 400 BANDAS.

DISCUSSÃO

A RARIDADE DO QUADRO, ALIADA À VARIABILIDADE FENOTÍPICA DOS CASOS EM MOSAICO, REPRESENTA UM DESAFIO IMPORTANTE PARA O DIAGNÓSTICO PRECOCE E PARA O SEGUIMENTO CLÍNICO DESSES PACIENTES. AS IMPLICAÇÕES PSICOLÓGICAS PARA A FAMÍLIA, ESPECIALMENTE QUANDO HÁ DISCREPÂNCIA ENTRE EXPECTATIVAS PRÉ-NATAIS E ACHADOS PÓS-NATAIS, SÃO SIGNIFICATIVAS E DEMANDAM UM SUPORTE MULTIDISCIPLINAR SENSÍVEL. AINDA ASSIM, A TRAJETÓRIA DESTA PACIENTE REFORÇA A RELEVÂNCIA DOS ATENDIMENTOS ESPECIALIZADOS E DA OFERTA DE EXAMES GENÉTICOS PELO SUS. RESSALTA-SE TAMBÉM O PAPEL DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA ADEQUADA INTERPRETAÇÃO DOS ACHADOS E NO PLANEJAMENTO DO ACOMPANHAMENTO, CONSIDERANDO O DESENVOLVIMENTO DA PACIENTE E SUAS POSSÍVEIS NECESSIDADES FUTURAS.

REFERÊNCIAS



- HOVNIK, T. ET AL. AN ADOLESCENT BOY WITH KLINEFELTER SYNDROME AND 47,XXY/46,XX MOSAICISM: CASE REPORT AND REVIEW OF LITERATURE. GENES, BASEL, V. 13, N. 5, P. 744, 2022. DISPONÍVEL EM: [HTTPS://PUBMED.NCBI.NLM.NIH.GOV/35627128/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35627128/). ACESSO EM: 3 JUL. 2025.
- SANTAMARIA-DURÁN, N. ET AL. TRASTORNOS DEL DESARROLLO SEXUAL ASOCIADOS A LOS CROMOSOMAS SEXUALES: UNA ACTUALIZACIÓN. REVISTA MEXICANA DE UROLOGÍA, [S.L.], V. 82, N. 4, P. 1–21, 2022. DISPONÍVEL EM: [HTTP://WWW.SCIELO.ORG.MX/SCIELO.PHP?SCRIPT=SCI_ARTTEXT&PID=S2007-40852022000400005&LNG=ES&NRM=ISO&TLNG=ES](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2007-40852022000400005&lng=es&nrm=iso&tlng=es). ACESSO EM: 15 JUN. 2025.