





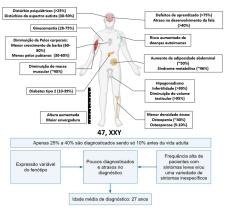
## ANÁLISE DO IMPACTO DA HETEROGENEIDADE FENOTÍPICA DA SÍNDROME DE KLINEFELTER EM RELAÇÃO AO TEMPO DE DIAGNÓSTICO DA DOENÇA

AUTORES: Rafael Avelar Macahdo¹; Marian Drage Silvestre²; Ana Paula Lecheta²; Andrisse Preuss²; Marcia Olandoski²; Michelle Susin²

NOME DAS INSTITUIÇÕES: 1. Instituto da criança - Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP, São Paulo; 2. Escola de Medicina e Ciências da vida PUCPR - Campus Curtiba E-mail: r.machado@hc.fm.usp.br

## **INTRODUÇÃO**

A síndrome de Klinefelter (SK) é a aneuploidia de cromossomos sexuais mais comum em humanos, afetando aproximadamente 1 a cada 600 homens recém-nascido



#### **OBJETIVO**

Avaliar, qualitativamente e quantitativamente, o impacto da heterogeneidade fenotípica da Síndrome de Klinefelter em relação ao tempo de diagnóstico a partir do perfil sociodemográfico, epidemiológico e manifestações clínicas.

#### **METODOLOGIA**



# RESULTADOS E DISCUSSÃO

Tabela 01: Perfil dos participantes da pesquisa

Perfil dos participant	es	Diagnóstico:	
Participantes	26	Pré-natal	3 (11,53%)
Idade do Portador:		Pós-natal	21 (80,76%)
Menos de 1 ano	2 (7,69%)	Idade no diagnóstic	o (pos-natal):
		Menos de 1 ano	1 (4,76%)
1a4	2 (7,69%)	1a4	6 (28,57%)
5 a 8	3 (11,53%)	5a8	4 (19,04%)
9 a 12	6 (23,07%)	9 a 12	4 (19,04%)
13 a 17	5 (19,23%)	13 a 17	2 (9,52%)
> 18	8 (30,76%)	> 18	3 (14,28%)
Cariótipo:		Tempo até o diagnó	
47 XXY	22 (84,61%)	Menos de 1 ano	9 (42,85%)
48 XXXY	2 (7,69%)	Mais de 1 ano	12 (53,14%)

Tabela 02: Manifestações clínicas e suas prevalências nos

participantes	
Manifestações	N (%)
Manifestações Neuropsiquiátricas / Neurológicas:	24 (92,30%)
Distúrbios de aprendizagem Alterações comportamentais Dificuldades de comunicação	20 (76,92%) 19 (73,07%) 14 (53,84%)
Manifestações Endócrino / Urológicas:	23 (88,46%)
Volume testicular diminuído	17 (65,38%)
Níveis de testosterona diminuída	14 (53,84%)
Tamanho do pênis diminuído	11 (42,30%)
Infertilidade	10 (38,46%)
Diminuição de pelos pubianos	2 (7,69%)
Manifestações Endocrinometabolicas:	21 (80,76%)
Adiposidade abdominal	15 (57,69%)
Altura aumentada	14 (53,84%)

Tabela 03: Manifestações endócrino/urológicas em participantes > 18 anos

Grupos de Idade	n	Volume testicular diminuído	Níveis de testosterona diminuída	Infertilidade	
Total (%)	26	17 (65,3%)	14 (53,8%)	10 (38,4%)	
> 18 anos (%)	8	8 (100%)	7 (87,5%)	8 (100%)	

**Tabela 04**: Manifestações que levaram a procura médica responsável pelo diagnóstico

Causas de Procura médica	N (%)
Atraso do DNPM	9 (34,61%)
Atraso da fala	8 (30,79%)
Atraso motor	4 (15,38%)
Atraso cognitivo	2 (7,69%)
Alterações Comportamentais	5 (19,23%)
Alta Estatura	2 (7,69%)
Dificuldades cognitivas	9 (34,61%)
Dificuldade de aprendizado	8 (30,79%)
Hipotonia	2 (7,69%)
Tamanho do pênis diminuído	2 (7,69%)
Infertilidade	3 (11,53%)
Aparência Física	3 (11,53%)

Tabela 05:Correlação entre número de manifestações clínicas e idade ao diagnóstico

		Número de manifestações					
Idade no diagnóstico	n Média Desvio Mediana Mi	Mínimo	Máximo	р			
< 13 anos	anos 15 6 3		5	2	11	0.006	
≥ 13 anos	6	12	5	11	6	20	0,006

Tabela 06: Correlação entre causa de procura médica e idade ao diagnóstico

	Relatado como causa	Idade no diagnóstico				
Causa de procura médica		< 13 anos		≥ 13 anos		P
		n	%	n	%	
Atraso do DNPM	Não	6	40,0%	6	100%	0.019
	Sim	9	60,0%	0	0,0%	0,019
Atraso da fala	Não	7	46,7%	6	100%	0,046
	Sim	8	53,3%	0	0,0%	

### **CONCLUSÃO**

Portadores diagnosticados antes dos 13 anos de idade apresentaram em média menos manifestações clínicas. Causas de procura específicas como atraso no DNPM e atraso do desenvolvimento da fala estão relacionadas a um diagnóstico mais precoce. Entretanto não foi encontrado correlações entre causas de procura médica com tempo até o diagnóstico e com seus respectivos impactos na vida do portador.

