

Síndrome de 49,XXXXY com mosaïcismo em um paciente atendido na clínica de especialidades infantis/UEL

Mestre, V.F.¹; Spoladori, I.C.²; Geha, M.W.N.²; Santana, B.R.²;
Barroso, M.E.L.³; Paiva, W.J.M.⁴; Salles, M.J.S.⁴

Abstract/Resumo

A síndrome 49,XXXXY é uma aneuploidia cromossômica com 3 cromossomos X extras em indivíduos do sexo masculino. Pode ser classificada como Síndrome de Klinefelter ou ainda como sua variante, devido às suas características clínicas, especialmente, a prevalência de cardiopatia congênita. Apresenta frequência de 1:85.000 a 100.000 nascidos. A etiologia está relacionada a não disjunção dos cromossomos homólogos, sendo o mosaïcismo comum. Apresenta QI variável com atraso de desenvolvimento sutil na infância com deterioração progressiva, estatura baixa e déficit de hormônio de crescimento. A disfunção testicular torna-se evidente no indivíduo prépubere e adolescente. Problemas comportamentais como timidez e irritabilidade podem estar presentes. Diante do exposto, objetivou-se estudar a literatura a respeito da Síndrome 49,XXXXY e relatar um caso. Para isso, utilizou-se dados coletados do prontuário do Clínica de Especialidades Infantis / UEL além de uma entrevista com a mãe da criança por meio de um questionário semiestruturado e revisão literária da síndrome em questão. Indivíduo masculino, 11 anos, mãe e pai com 19 e 22 anos, respectivamente, no momento da concepção, sem consanguinidade e moradores da zona urbana. Realizou pré-natal a partir do 1º trimestre, negando o uso de tabaco, álcool e substâncias ilícitas, relata a utilização de antibiótico, com indicação médica, durante a gestação, para infecção do trato urinário. Parto cesariana com 36 semanas e peso 2085g. Aos 2 meses foi submetido à cirurgia cardíaca para correção de persistência de canal arterial. A suspeita da síndrome teve início aos 18 meses de idade após a identificação do atraso cognitivo. O diagnóstico ocorreu aos 5 anos com cariótipo 49,XXXXY[45]/46,XY[5]. Apresenta pênis atrofico, hipogonadismo, baixa estatura e déficit cognitivo. A dosagem hormonal mostra: hormônio FSH 0,28mUI/ml; testosterona livre 0,01 e hormônio luteinizante 0,04 mUI/ml. O início do tratamento hormonal objetivou estimular o aparecimento dos caracteres secundários masculinos. Diante disso, conclui-se que meninos com 49, XXXXY necessitam de avaliação e tratamento multidisciplinar, o que coincide com a literatura consultada. Salientando a necessidade de pesquisas futuras e investigações mais aprofundadas, como rastreio molecular, que facilitarão a compreensão dessa Síndrome.

Aprovação no comitê de ética: 1.784.134

Keyword/Palavras-chave: Klinefelter; Aneuplóide; Mosaïcismo; 49,XXXXY

1 Mestranda em Odontologia, Universidade Estadual de Londrina, Londrina – Paraná, vivianemestre@yahoo.com.br

2 Graduando em Medicina, Universidade Estadual de Londrina, Londrina – Paraná.

3 Bióloga, Universidade Estadual de Londrina- Paraná.

4 Professor Doutor em Genética, Universidade Estadual de Londrina - Paraná.