

## COMPREENDENDO OS SINTOMAS DA SÍNDROME DE KLINEFELTER.

## UNDERSTANDING THE SYMPTOMS OF KLINEFELTER SYNDROME.

Thomaz Décio Abdalla Siqueira<sup>1</sup>, Drielly da Silva Galvão<sup>2</sup>,  
Érika Pereira da Silva<sup>3</sup>, Nelzo Ronaldo de Paula Cabral  
Marques Junior<sup>4</sup>.

### RESUMO

A síndrome de Klinefelter (SK) é uma aberração cromossômica numérica, onde o portador é do sexo masculino e apresenta o cariótipo 47, XXY, que às vezes

<sup>1</sup> Professor Pós-doutor em Psicologia Social e do Trabalho, Professor Associado Nível IV da Faculdade de Educação Física e Fisioterapia – FEFF da Universidade Federal do Amazonas – UFAM. E-mail: [thomazabdalla@ufam.edu.br](mailto:thomazabdalla@ufam.edu.br)

<sup>2</sup> Aluna do Curso de Enfermagem da Universidade Federal do Amazonas – UFAM. E-mail: [driellygalvao07@hotmail.com](mailto:driellygalvao07@hotmail.com)

<sup>3</sup> Acadêmica da Turma 01 – Educação Física Promoção em Saúde e Lazer da Faculdade de Educação Física e Fisioterapia – FEFF da Universidade Federal do Amazonas – UFAM.

<sup>4</sup> Acadêmico do Curso de Bacharelado em Educação Física – Promoção da Saúde e Lazer da Faculdade de Educação Física e Fisioterapia – FEFF da Universidade Federal do Amazonas – UFAM. E-mail: [mrmrquesjr@gmail.com](mailto:mrmrquesjr@gmail.com)



pode levar ao hipogonadismo hipergona-dotrófico, azoospermia e hipodesenvolvimento dos caracteres sexuais secundários. Através do presente estudo, podemos destacar que as síndromes apresentam características peculiares. Porém, com relação ao fenótipo não há uma regra geral, ou seja, um sujeito com a SK não, necessariamente, apresentará todas as características padrão da síndrome. O mecanismo exato que determina a deficiência androgênica não é ainda totalmente conhecido, sendo variável o grau de disfunção das células de Leydig. É uma doença de curso crônico com sérias repercussões sobre o aparelho reprodutor masculino, sendo importante causa de infertilidade em nível mundial. Pode envolver a pessoa em uma rara síndrome com infertilidade, feminização e suas implicações biopsicossociais. Observamos na pesquisa bibliográfica que o tratamento dessa doença é feita com a utilização de testosterona. Os indivíduos portadores podem possuir problemas com a produção desse hormônio, que pode ser reduzida. Na puberdade o hormônio é primordial para a determinação das características sexuais secundárias desses meninos. Esse tratamento com testosterona deve ser controlado periodicamente.

**Palavras-Chave:** Síndrome de Klinefelter; Psicologia Social; Evolução.

## **ABSTRACT**

Klinefelter's syndrome (KS) is a chromosomal aberration, where the patient is male and presents the karyotype 47, XXY, which can sometimes lead to hypergonadotrophic hypogonadism, azoospermia and hypodevelopment of the secondary sexual characters. Through the present study, we can highlight that the syndromes present peculiar characteristics. However, with respect to the phenotype there is no general rule, ie a subject with KS does not necessarily present all the standard features of the syndrome. The exact mechanism that determines androgen deficiency is not yet fully understood, and the degree of Leydig cell dysfunction is variable. It is a chronic disease with serious repercussions on the male reproductive system, being an important cause of infertility worldwide. It can involve the person in a rare syndrome with infertility, feminization and its biopsychosocial implications. We observed in the literature that the treatment of this disease is done with the use of testosterone. Individuals who are carriers may have problems with the production of this hormone, which can be reduced. In puberty the hormone is primordial for the determination of the secondary sexual characteristics of these boys. This treatment with testosterone should be controlled periodically.

**Key words:** Klinefelter syndrome; Social psychology; Evolution.



## **Introdução:**

Segundo Futuyma (2006) o termo “mutação” é uma alteração no segmento de pares de bases de um gene, contudo, o termo também é utilizado para expressar amplamente modificações no número e na estrutura dos cromossomos que dependendo da mudança sofrida, isto é, para mais ou para menos pode acarretar numa mutação genética. As mutações genéticas dão origem as síndromes, estas englobam um conjunto de deficiências, cada síndrome irá possuir características específicas e particulares apesar delas serem muito conhecidas no meio científico e acadêmico, fora desses âmbitos muitas são desconhecidas e ignoradas. (TEIXEIRA, 2015)

A síndrome de Klinefelter descoberta em 1942 ocorre devido uma anomalia cromossômica em que o indivíduo apresenta um cromossomo sexual excedente. No ano de 1959 foi evidenciado que pacientes com a síndrome de Klinefelter possuíam o somatório cariótipo contendo 47 cromossomos, ou seja, existia um cromossomo X extra, e, este determinava a patologia (o cariótipo 47, XXY) adquirida a partir de uma não-disjunção ocorrido no processo de formação do espermatozoide ou óvulo. Dessa forma, as células sexuais masculinas ou femininas definem o surgimento da síndrome, vale dizer que a síndrome de Klinefelter varia no numero de cromossomos X adicionais, podendo apresentar a contagem de cariótipo de (48 XXXY) e, mosaicismo cromossômico, quando o indivíduo possui uma fileira de genes normais, porém, outra fileira defeituosa, especificamente neste caso a pessoa não desenvolve todos os sintomas da síndrome. É considerada uma mutação comum por afetar 1 em cada 500 pacientes do sexo masculino, esta patogênese acarreta em deficiências nos caracteres sexuais como o mau funcionamento das gônadas impedindo a produção adequada de hormônio sexual denominado como hipogonadismo, e a ginecomastia que é o aumento do tecido mamário causado pelo desequilíbrio hormonal, além de infertilidade. (BREMNER, SMYTH 1998)

Bremner, Smyth, (1998) também destacam que entre vários distúrbios e pré-disposição



a determinadas doenças, destacam-se os transtornos psiquiátricos como ansiedade, neurose a psicose e depressão. É comum o desenvolvimento da depressão em indivíduos com a síndrome de Klinefelter visto que, as características femininas advindas da patologia causam desconforto, promovem ansiedade e autoestima baixa, dessa forma, optam pela exclusão do convívio social por se sentirem inseguros. Para atenuar os efeitos adversos que dão aos pacientes da síndrome características femininas, é possível fazer tratamento de reposição hormonal proporcionando o aumento dos níveis de testosterona que irá promover o desenvolvimento de características sexuais do gênero assim como mudanças de comportamento, além de trazer efeitos positivos na autoestima.

Aszpis et al. (2006) apresentam um estudo denominado “Síndrome Klinefelter: conceitos antigos e novos”, neste artigo eles confirmam as informações dadas no estudo de Bremner, Smyth, (1998), contudo, trazem novos conceitos e possibilidades de diagnóstico, além da possibilidade dos pacientes com SK considerados inférteis poderem ter uma alternativa viável de reprodução. Eles afirmam que os exames pré-natais podem ser úteis para diagnosticar anormalidades do cariótipo com relação aos cromossomos sexuais, e esta investigação precoce possibilita aos pacientes com SK o adiantamento de informações e tratamentos, isto acarreta em mudanças positivas no desenvolvimento corporal, e psicológico. Com relação à fertilidade, é possível na maioria dos casos, especialmente nos pacientes com menos de 35 anos recuperar os espermatozoides através de uma biopse testicular, e por seguinte realizar uma fertilização in vitro.

Um estudo de caso clínico realizado em 2006 com um homem de 33 anos de idade que foi a uma consulta por queixa de dor no testículo direito mostrou que o mesmo possuía um quadro de orquialgia direita sem outra sintomatologia, em seu resultado de exame físico constatado apenas uma diminuição bilateral do tamanho do testículo, sem anormalidade nos caracteres sexuais secundários, ao realizar o teste de espermograma foi constatado a ausência de espermatozóide. Sabendo disso o paciente manifestou a vontade de posteriormente realizar fertilização assistida, foi pedido a contagem de seus

cromossomos que revelou 47 XXY. Isso afirma um diagnóstico tardio da doença, além de demonstrar que nem sempre os pacientes com síndrome de Klinefelter irão possuir todas as irregularidades causadas pela patogênese. (GRAÇA, 2006)

Coelho et al. (2012) realizaram um estudo clínico retrospectivo com a inclusão de todos os indivíduos que procuraram o Ambulatório do Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo no Hospital de Clínicas (HC) da Faculdade de Ciências Médicas (FCM) da Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), no período de janeiro de 1989 a dezembro de 2011, a fim de investigar a incidência da síndrome de Klinefelter. Nesse estudo foram incluídos ao todo 105 casos, onde foram aferidos 72 indivíduos com a contagem cromossômica normal (46, XY) e 31 com soma anormal (47, XXY), eles também evidenciaram que a maioria dos indivíduos diagnosticados com síndrome de Klinefelter tinha mais de 20 anos de idade o que mostra o reconhecimento da doença feito tardiamente. Vale ressaltar que no intervalo de 1989 e 2011 deveria ter muito além de 33 casos identificados, haja vista que o HC-UNICAMP atende a população de uma região com mais de 5 milhões de habitantes, isso reafirma o desatento dos médicos ao diagnóstico.

A síndrome de Klinefelter, descrita pela primeira vez por Harry Klinefelter em 1942, é a causa mais frequente de hipogonadismo e infertilidade em indivíduos do sexo masculino. A causa genética da síndrome foi descoberta em 1959, por P. A. Jacobs e J. A. Strong.

É o distúrbio de origem genética que ataca pessoas



do sexo masculino onde há a existência de um cromossomo X adicional (47, XXY), estatura elevada, pouca pilosidade no púbis e ginecomastia (crescimento das mamas) e embora possam ter ereção e ejaculação, são estéreis, pois seus testículos são pequenos e não produzem espermatozóides devido à atrofia dos canais seminíferos. Os pacientes Klinefelter apresentam problemas no desenvolvimento da personalidade, que é imatura e dependente, provavelmente em decorrência de sua inteligência verbal diminuída. Também é possível encontrar pessoas com outros cariótipos, como 48, XXXY, 48, XXYY ou 49, XXXXY. Imagens (GOOGLE: 2019).

As dificuldades de relacionamento interpessoal incluem, por vezes, alterações no processo de Identificação psicosssexual, envolvendo casos de transvestismo, homossexualismo e transexualismo.

#### ➤ Evolução e sintomas



Embora a esperança de vida média normal, Não Esqueça que o portador da Síndrome de Klinefelter são muito mais sujeitos aos acidentes vasculares cerebrais (6 vezes superior à população geral), a incidência de câncer é maior (1,6%). O atraso da linguagem (51%), o atraso motor (27%) e problemas escolares (44%) complicam o desenvolvimento destas crianças e em alguns estudos estão descritos comportamentos anti-sociais e psiquiátricos. Outros apontam para uma boa adaptação social e no trabalho. Tudo isso reduz a expectativa de vida dos portadores da síndrome.

Outra complicação é o déficit auditivo, no entanto não está descrito um aumento da frequência de infecções respiratórias na infância, ao contrário das doenças autoimunes (diabetes mellitus; doenças do colagêneo). Imagens (GOOGLE: 2019).

### ➤ **Tratamento e prevenção das complicações**

Esta síndrome raramente é diagnosticada no recém-nascido devido à ausência de sinais específicos. O diagnóstico precoce permite a intervenção antecipada, seja ela psicológica ou farmacológica. O rastreio de problemas visuais e auditivos, assim como a avaliação do desenvolvimento, devem ser realizados periodicamente. As anomalias constatadas devem ser seguidas em consultas de especialidade.

Muitas vezes detecta-se a anomalia apenas quando problemas comportamentais, desenvolvimento pubertal anômalo ou infertilidade, aparecem. O uso de Testosterona é o mais indicado no tratamento da Síndrome de Klinefelter, pois a falta ou baixa produção deste hormônio é característica em pessoas portadoras da doença sendo que é muito importante durante a puberdade uma vez que ajuda a determinar as características sexuais dos meninos com a síndrome. Este hormônio também oferece uma melhora importante nos casos de problemas de comportamento devido à baixa auto-estima, as frustrações, a carência que é característica dos meninos com a doença. São pessoas que tem dificuldade de se concentrar, mais reservadas e a testosterona ajuda a melhorar todos estes sintomas e deve começar a ser usada na faixa de 11 a 12 anos.

Esta anomalia genética está associada à idade materna avançada. Num casal com um filho com a síndrome de Klinefelter, o risco de recorrência é igual ou inferior a 1%. O estudo familiar é habitualmente desnecessário, salvo em raras situações. Nem sempre a infertilidade é a regra. Caso encontrem-se indivíduos férteis, deve ser oferecido o diagnóstico pré-natal a fim de excluir alterações cromossômicas uma vez que existe um risco acrescido da mesma.

### **Conclusão:**

Sabemos que é relevante caber à família e à escola buscarem apoio psicossocial para que este aluno saiba lidar com suas dificuldades de aprendizagem, além de minimizar os possíveis traumas ocasionados pelo seu fenótipo diferencial. Associar o trabalho com uma equipe de psicólogos clínicos é fundamentação para se trabalhar as perspectivas familiares e reforçar a auto-



percepção positivas das pessoas com a síndrome. Buscar sempre ajuda médica de profissionais que tenham especialização na área de conhecimento, principalmente nos casos de infertilidades. Sempre a consulta com um pediatra se faz necessário para um acompanhamento eficaz. Entre as especialidades importantes salienta a ajuda dos seguintes profissionais:

- Clínica médica;
- Pediatria;
- Hebiatria;
- Urologia;
- Medicina genética;
- Endocrinologia;
- Fonoaudiologia;
- Fisioterapia;
- Psiquiatria;
- Psicologia clínica e profissional de educação física.

Trabalhar o corpo e a mente leva a pessoa a uma segurança emocional e afetiva ao lidar com o meio social nas suas relações diárias.

### **Referências:**

ASZPIS S.; GOTTLIEB S.; KNOBLOVITS P.; PACENZA N.; REY R.; PASQUALINI T.; STEWART U. J. Síndrome de Klinefelter: Viejos y Nuevos conceptos. **Rev. Argentina de Endocrinología y Metabolismo**, Argentina, n.1, v.43.

BREMNER J. W.; SMYTH C. M. Síndrome de Klinefelter. **Rev. Jama Internal Medicine**, California v.15, June 22, 1998.

COELHO M. F.; CARRASQUINHO J. E.; LOURENÇO M.; GRAÇA B. Síndrome de Klinefelter – Caso Clínico e Revisão de Literatura. **Rev. Acta urológica**, Portugal, n.23, v.23.

DOUGLAS J. FUTUYMA. **Biologia evolutiva**. São Paulo: SBG, 1993.



TEIXEIRA, F. M. **Mutações cromossômicas e principais síndromes**. Orientador: Dra. Patrícia do R Dalzoto. 2015. Trabalho de Conclusão de curso (Especialização em Genética para professores do Ens.Médio) - Universidade Federal do Paraná, Foz do Iguaçu, 2015.

TINCANI B. J.; MASCAGNI B. R.; PINTO R. D.; GUARAGNA-FILHO G.; CASTRO C. C. T. S.; SEWAYBRICKER L. E.; VIGUETTI N. L. MARQUES DE FARIA A. P.; GUERRA A. T.; GUERRA-JUNIOR G. Síndrome de Klinefelter: diagnóstico raro na faixa etária pediátrica. **Rev. Jornal de Pediatria**, Rio de Janeiro, n.4, v.88.

<http://www.culturamix.com/saude/doencas/sindrome-de-klinefelter> - 07/07/2019 às 8:32 hr

[http://pt.wikipedia.org/wiki/S%C3%ADndrome\\_de\\_Klinefelter](http://pt.wikipedia.org/wiki/S%C3%ADndrome_de_Klinefelter) - 07/07/2019 às 9:00 hr

<http://www.portalsaofrancisco.com.br/alfa/sindrome-de-klinefelter/> - 07/07/2019 às 9:07 hr

UFAM