



Data de Submissão: 16/12/2025
Data de Aprovação: 13/03/2026



CARTAS AO EDITOR

Diagnóstico precoce da Síndrome de Klinefelter

Early diagnosis of Klinefelter syndrome

Erlane Marques Ribeiro^{1,2}, Maria Denise Andrade de Carvalho^{2,3}

Palavras-chave:

Síndrome de Klinefelter,
Diagnóstico precoce,
Achados incidentais.

Resumo

Trata-se de uma carta ao editor sobre o artigo “Diagnóstico precoce de Síndrome de Klinefelter: um relato de caso” em que desejamos pontuar algumas questões como o diagnóstico incidental da S. Klinefelter, a necessidade de aconselhamento genético, a possibilidade da coocorrência de duas doenças genéticas em um só paciente.

Keywords:

Klinefelter syndrome,
Early diagnosis,
Incidental findings.

Abstract

This is a letter to the editor regarding the article “Early Diagnosis of Klinefelter Syndrome: A Case Report,” in which we highlight several issues such as the incidental diagnosis of Klinefelter syndrome, the need for genetic counseling, and the possibility of two genetic diseases co-occurring in a single patient.

¹ Hospital Infantil Albert Sabin, Genética Médica - Fortaleza - Ceará - Brasil.

² Escola de Saúde Pública do Ceará, Residência de Genética Médica - Fortaleza - Ceará – Brasil.

³ Universidade Estadual do Ceará, Genética Médica - Fortaleza - Ceará – Brasil.

Endereço para correspondência:

Erlane Marques Ribeiro

Hospital Infantil Albert Sabin, Genética Médica - Fortaleza - Ceará - Brasil. E-mail: erlaneribeiro@yahoo.com.br.



Sobre o artigo “Diagnóstico precoce de Síndrome de Klinefelter: um relato de caso”¹, publicado na revista *Residência Pediátrica* sob o DOI 10.25060/residpediatr-2025.v15n1-1190, gostaríamos de pontuar algumas questões. Inicialmente, o diagnóstico de S. Klinefelter foi um achado incidental. Estima-se que um quarto dos indivíduos com síndrome de Klinefelter não apresente características diagnósticas discerníveis com base no histórico ou exame físico. Menos de 10% dos casos são detectados antes da puberdade².

O cariótipo, exame que é padrão-ouro para diagnóstico de aneuploidias como S. Klinefelter³, foi solicitado devido à necessidade de avaliação etiológica do quadro dismórfico, não pela suspeita clínica de S. Klinefelter, pois, no período precoce da infância, as crianças não têm características clínicas que lembrem S. Klinefelter^{2,3}.

A ocorrência de fissura labiopalatal é incomum nos casos de S. Klinefelter. Essa anomalia congênita não é citada nos livros de genética, exceto para os casos em que há variantes mais raras com múltiplos cromossomos X (48,XXXY, 49,XXXXY) e que apresentam maior risco de outras malformações congênitas². É importante pensar se nesse caso teríamos a fissura oral fazendo parte da S. Klinefelter ou se teríamos duas doenças genéticas com etiologias diferentes no mesmo paciente, já que as fissuras orais são doenças genéticas comuns, com uma ocorrência aproximadamente de 1:600 indivíduos^{2,3} de etiologia multifatorial e com um risco de recorrência maior do que na S. Klinefelter³. Na literatura, já há citações de S. Klinefelter associada a outras doenças genéticas até mais raras como síndrome de Rett, distrofia muscular de Becker e incontinência pigmentar⁴⁻⁶.

A história familiar do caso descrito não tem relação com a S. Klinefelter, que é uma cromossomopatia, ocorrendo de forma esporádica^{2,3}.

É importante frisar que há protocolos específicos e especialistas no país para tratamento dessa síndrome em qualquer fase em que for determinado o diagnóstico etiológico. Na idade precoce em que a criança do caso está, 7 meses, deve-se fazer um acompanhamento rigoroso à procura de manifestações clínicas, e o acompanhamento hormonal fica a cargo do endocrinopediatra. Todos os casos merecem aconselhamento genético, principalmente nesse em que a etiologia da deficiência intelectual na família ainda não está esclarecida. O pediatra bem orientado pode ser o chefe da equipe multidisciplinar que indicará os especialistas que devem acompanhar a criança a depender das comorbidades, já que o fenótipo é variável.

INFORMAÇÕES COMPLEMENTARES

Financiamento: Os autores declaram que não receberam financiamento específico para a realização deste estudo.

Conflito de interesses: Os autores declaram não haver conflito de interesses.

Número CAAE de aprovação no Comitê de Ética: Não se aplica.

REFERÊNCIAS

1. Santos GMF, Lopes T, Waldemarin OB, Medeiros LC, Reis RCBV, Santos LA, et al. Diagnóstico precoce de Síndrome de Klinefelter: um relato de caso. *Resid Pediatr*. 2025;15(1):1-3. DOI: <https://doi.org/10.25060/residpediatr-2025.v15n1-1190>.
2. Kadam SJ, Leslie SW, Ford GA. Klinefelter syndrome. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 [citado em 2025 dez 14]. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482314/>
3. Visootsak J, Graham JM Jr. Klinefelter syndrome and other sex chromosomal aneuploidies. *Orphanet J Rare Dis*. 2006;1:42. DOI: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-1-42>.
4. Suthers GK, Manson JI, Stern LM, Haan EA, Mulley JC. Becker muscular dystrophy (BMD) and Klinefelter's syndrome: a possible cause of variable expression of BMD within a pedigree. *J Med Genet*. 1989;26(4):251-4. DOI: <https://doi.org/10.1136/jmg.26.4.251>.
5. Ormerod AD, White MI, McKay E, Johnston AW. Incontinentia pigmenti in a boy with Klinefelter's syndrome. *J Med Genet*. 1987;24(7):439-41. DOI: <https://doi.org/10.1136/jmg.24.7.439>.
6. Schwartzman JS, Zatz M, Vasquez LR, Gomes RR, Koiffmann CP, Fridman C, et al. Rett syndrome in a boy with a 47,XXY karyotype. *Am J Hum Genet*. 1999;64(6):1781-5. DOI: <https://doi.org/10.1086/302424>.