

Título: Alterações cognitivas, comportamentais e de fala em um paciente portador da síndrome de Klinefelter

Autores:

Fabiana Dolovitsch de Oliveira - UFCSPA

Maria Fernanda Valentim de Paula - UFCSPA

Jéssica Karine Hartmann – UFCSPA

Laira Francielle Ferreira Zottis - UFCSPA

Mateus Arenhardt de Souza - UFCSPA

Fundamentação teórica/Introdução: A síndrome de Klinefelter é uma doença genética decorrente da presença de um cromossomo X adicional em homens (47,XXY). Ela se caracteriza principalmente por hipogonadismo e infertilidade, sendo assim mais frequentemente diagnosticada na idade adulta. Contudo, os pacientes com a síndrome podem também apresentar achados cognitivos e comportamentais, como déficit intelectual e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e na fala, o que pode dificultar a sua identificação, principalmente precoce, bem como interferir nas suas relações interpessoais, deixando-os mais vulneráveis a possíveis transtornos psiquiátricos. **Objetivos:** Relatar um caso de um paciente com Síndrome de Klinefelter apresentando alterações cognitivas e comportamentais. **Delineamento e métodos:** Relato de caso. **Resultados:** O paciente era um rapaz de 15 anos de idade com história de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e especialmente na fala: ele pronunciou as primeiras palavras com 2 anos e frases, com 3 anos. Ele tinha déficit de aprendizagem e apresentou diversas repetências na escola. Além disso, possuía dificuldade de convívio social. O seu eletroencefalograma mostrou-se alterado. Ao exame físico, com 15 anos, ele tinha uma estatura adequada para a idade; hélices das orelhas em fauno; ginecomastia e dor na bolsa escrotal. A ecografia testicular mostrou testículos reduzidos de volume, além de varicocele. O cariótipo revelou uma constituição cromossômica compatível com síndrome de Klinefelter (47,XXY). A avaliação psicológica evidenciou um quociente de inteligência (QI) verbal condizente com deficiência mental leve (62) e um QI total limítrofe (75). A testosterona estava dentro dos padrões normais; contudo, o hormônio luteinizante e o hormônio foliculo estimulante estavam aumentados, e o espermograma mostrou azoospermia (ausência de produção de espermatozoides). Após isso, iniciou-se a reposição com testosterona. Aos 16 anos, ele estava com anormalidade de dicção, além de dificuldade de relacionamento interpessoal e de aprendizado. Com 17 anos, ele apresentou quadro depressivo, para o qual iniciou uso de fluoxetina. **Conclusões/Considerações Finais:** Alterações cognitivas e comportamentais podem estar presentes entre indivíduos com a síndrome de Klinefelter, sendo que deveriam ser sempre consideradas na avaliação dos pacientes, até pela tentativa de se identificar elas precocemente.

Palavras-chave: Síndrome de Klinefelter; alterações cognitivas; alterações comportamentais.