



DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME DE KLINEFELTER POR MEIO DA TÉCNICA MOLECULAR DE HIBRIDIZAÇÃO *IN SITU* POR FLUORESCÊNCIA (FISH)

RAYANNA MARTINS CHAGAS; BEATRIZ RODRIGUES PEIXOTO

Introdução: Em 1942, Harry F. Klinefelter juntamente com alguns colaboradores, observou alguns casos de homens que deram entrada em um hospital de Massachusetts com ginecomastia e alto nível de excreção do hormônio folículo estimulante (FSH), com alguns anos de estudo, o cientista descreveu como sendo uma síndrome genética, dando-a o nome de Síndrome de Klinefelter. Anos mais tarde, em 1959, uma dupla de cientistas, conseguiu caracterizá-la como uma trissomia do cromossomo sexual, sendo adicionado ao conjunto um “X”, levando aos indivíduos afetados características ditas como femininas, além de maior possibilidade de desenvolvimento de doenças devido a baixa imunidade. **Objetivo:** estudar e descrever a síndrome de Klinefelter, detalhando os seus principais sintomas, como a doença acaba afetando a vida de homens que a possuem e sua forma de diagnóstico molecular, que é realizado pela técnica de hibridização *in situ* fluorescente (FISH), retratando suas fases pré-analítica e analítica. **Metodologia:** Para a confecção deste trabalho foi realizada uma busca nos artigos disponíveis em bases de dados gratuitas e pagas como SciELO, PubMed, Google Scholar e similares, livros, revistas e jornais da área da saúde. **Resultados:** Quando se trata de diagnóstico, na Patologia Molecular temos a hibridização *in situ* por fluorescência (FISH) como o principal e mais moderno método utilizado atualmente, o qual consiste em sondas de ácidos nucleicos marcadas com coloração fluorescente em cores distintas que se ligam as sequências de DNA, elas indicam se há ausência ou presença de alterações nos genes daquele tecido que está sendo analisado. Sua principal vantagem é a sensibilidade, a técnica consegue analisar diferentes áreas do cromossomo ao mesmo tempo, quanto mais sondas são aplicadas maior seu alcance, contudo é necessário uma boa quantidade de amostra, caso contrário não é possível realizar a análise, sendo esta sua principal desvantagem. **Conclusão:** Há estudos que levantam a hipótese de que se descoberta ainda na fase da infância com os tratamentos adequados possa haver reversão de algumas manifestações clínicas, porém início dos sintomas ocorrem na fase da puberdade, em determinados casos apenas na fase adulta, dificultando o tratamento precoce.

Palavras-chave: Alterações cromossômicas, Diagnóstico molecular, Fish, Síndrome de klinefelter, Trissomia do “x”.