

Síndrome de Turner e síndrome de Klinefelter — diagnóstico e seguimento

Quando pedir o cariótipo, o que rastrear, o que é do especialista (GH, indução puberal, testosterona, fertilidade) e quando ir ao pronto-socorro, segundo o PCDT do Ministério da Saúde (2025), a diretriz internacional de Turner (2024) e a diretriz europeia de Klinefelter (2021)

Por **Dr. José Roberto Stefani** — Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076

Professor do Centro Universitário Max Planck

Referências: SBP, Ministério da Saúde, AAP, NICE, AEP, Johns Hopkins, Harvard, Oxford e Cambridge · Revisão: setembro de 2026

Gravidade em semáforo (● leve · ● moderada · ● grave), conduta ambulatorial e critérios para encaminhar ao especialista, ao pronto-socorro ou internar, com a comparação entre SBP/Ministério da Saúde e as referências internacionais (convergências e divergências). [Baixar em PDF](#)

CONTEÚDO

1. O que é e como se apresenta
2. Classificação de gravidade
3. Diagnóstico no consultório
4. Tratamento e seguimento
5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar
6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família
7. Comparação com as referências
8. Fontes

EM RESUMO

A **síndrome de Turner** (25–50 por 100.000 mulheres) deve ser lembrada no **recém-nascido com linfedema de mãos e pés ou pele redundante na nuca**, na menina com **coarctação da aorta ou valva aórtica bicúspide**, na puberdade atrasada e, sobretudo, na baixa estatura: **cariótipo em toda menina com baixa estatura não explicada**, mesmo sem dismorfias. A **síndrome de Klinefelter** (1–2 em 1.000 meninos) fica sem diagnóstico em 50–75% dos casos: suspeite no menino com **testículos pequenos e firmes para o estágio puberal**, ginecomastia persistente, pernas longas, atraso de fala e dificuldade escolar. O diagnóstico é o **cariótipo** em sangue periférico. O pediatra garante o rastreio (no Turner: ecocardiograma, ultrassom renal, tireoide, celíaca, audiometria e pressão arterial) e **encaminha à genética médica e à endocrinologia pediátrica**; **GH, indução puberal, testosterona e fertilidade são do especialista**. O seguimento é ambulatorial (🟢/🟡). **Dor torácica súbita, síncope ou dispneia no Turner** (dissecção da aorta), **RN com pulsos femorais ausentes e choque** (coarctação crítica) e **cefaleia com vômitos ou claudicação em uso de GH** exigem **pronto-socorro** (🔴).

1. O que é e como se apresenta

Síndrome de Turner (ST) — ausência total ou parcial de um X em pessoa com fenótipo feminino: **45,X em 40–50%**, **45,X/46,XX em 15–25%**, alterações estruturais (isocromossomo, anel, marcador) no restante; **sequências do Y em cerca de 10–12%**, com risco de **gonadoblastoma** de cerca de 10%, que pode evoluir para disgerminoma (PCDT 2025).

- **Pré-natal:** translucência nucal aumentada, higroma, hidropisia, cardiopatia esquerda, rim em ferradura — confirmar por cariótipo pós-natal.
- **Recém-nascido:** **linfedema de mãos e pés**, pele redundante na nuca, pescoço alado, unhas hiperconvexas, coarctação.
- **Infância:** **baixa estatura, muitas vezes o único sinal**; otites de repetição, implantação baixa dos cabelos, mamilos afastados, cúbito valgo, 4º metacarpo curto, nevos múltiplos, micrognatia.
- **Adolescência:** **puberdade atrasada ou ausente**, amenorreia (insuficiência ovariana). Puberdade espontânea em cerca de 14% das 45,X e em um terço das com mosaicismos (PCDT 2025).
- **Comorbidades:** valva bicúspide, coarctação e **dilatação da aorta** (risco de dissecção), hipertensão, anomalias renais, hipotireoidismo autoimune, doença celíaca, perda auditiva, alteração hepática, intolerância à glicose, osteopenia, escoliose.

Síndrome de Klinefelter (SK) — 47,XXY em 80–90%; o restante, mosaicismo 47,XXY/46,XY, aneuploidias maiores (48,XXXXY, 49,XXXXY, 48,XXYY) ou X estrutural. Só cerca de **10% dos diagnósticos ocorrem na infância e adolescência** (EAA 2021).

- **Lactente:** em geral sem sinais; às vezes criptorquidia, micropênis, hipospádia.
- **Escolar:** **atraso de fala**, dificuldade de leitura e escrita, desatenção, timidez, estatura alta com **pernas longas**.
- **Adolescência:** a puberdade **começa na idade normal**, mas os **testículos ficam pequenos e firmes**, a virilização pode ser incompleta e surge **ginecomastia persistente**; LH e FSH elevados, testosterona baixa ou limítrofe.
- **Adulto:** azoospermia, osteoporose, síndrome metabólica, diabetes tipo 2, trombose venosa.

2. Classificação de gravidade

GRAVIDADE	CRITÉRIOS CLÍNICOS	CONDUTA
● Leve	Diagnóstico confirmado, rastreio inicial feito, criança estável, seguimento especializado em curso	Puericultura com os itens desta página (PA em toda consulta, crescimento, tireoide, celíaca, audição, escola)
● Moderada	Suspeita clínica (RN com linfedema; menina com baixa estatura não explicada; puberdade atrasada; menino com testículos pequenos e firmes ou ginecomastia persistente); diagnóstico recente sem rastreio; mosaicismo com Y ou virilização no Turner; PA elevada; aorta dilatada; idade de indução puberal ou de discutir fertilidade	Cariótipo e encaminhamento prioritário à genética médica e à endocrinologia pediátrica ; com Y, encaminhar com prioridade para discutir gonadectomia; PA elevada ou aorta dilatada, cardiologista com prioridade
● Grave	RN com pulsos femorais ausentes ou fracos e choque, insuficiência cardíaca ou acidose (coarctação crítica); Turner com dor torácica, dorsal ou abdominal súbita, síncope ou dispneia (dissecção da aorta); em uso de GH, cefaleia intensa com vômitos ou alteração visual ou claudicação com dor no quadril ou joelho; massa gonadal dolorosa ; em uso de testosterona, perna dolorosa e inchada ou dispneia súbita	Pronto-socorro (ver "Como encaminhar")

Fatores de risco que elevam a gravidade

- Turner com **valva bicúspide, coarctação (operada ou não), dilatação da aorta**, hipertensão ou gestação (inclusive por ovodocação).
- Turner com **material do Y** ou virilização.
- Diagnóstico tardio (perde-se a janela do GH e da indução puberal).

- Klinefelter com aneuploidias maiores (mais deficiência intelectual e malformações).
- Uso de GH (hipertensão intracraniana, epifisiólise, escoliose) e de testosterona (trombose).

3. Diagnóstico no consultório

Cariótipo — Turner (PCDT 2025; AEP 2019; Gravholt 2024):

- **Toda menina com baixa estatura não explicada**, mesmo sem dismorfias.
- RN com linfedema ou pele redundante na nuca; higroma ou hidropisia pré-natal.
- Coarctação, valva aórtica bicúspide ou outra cardiopatia obstrutiva esquerda em menina.
- Puberdade atrasada, amenorreia, FSH elevado.
- Estigmas (pescoço alado, implantação baixa dos cabelos, micrognatia) ou a soma de rim em ferradura, nevos múltiplos, unhas displásicas e perda auditiva.

Cariótipo — Klinefelter (EAA 2021):

- Testículos pequenos e firmes para o estágio puberal, sobretudo com ginecomastia persistente ou virilização incompleta.
- Hipogonadismo ou puberdade atrasada com **LH e FSH elevados**.
- **Criptorquidia bilateral** sem descida no 1º ano (sugestão da EAA).
- Atraso de fala e dificuldade escolar **somados** a pernas longas ou testículos pequenos.

Como pedir:

- **Cariótipo em sangue periférico.** No Turner, o PCDT 2025 e a diretriz de 2024 pedem **contagem de pelo menos 30 células** (detecta mosaicismo de 10%); a AEP (2019) aceita 20.
- **Pesquisa de material do Y** (PCR ou FISH) com **cromossomo marcador ou em anel** (PCDT 2025) e na **menina 45,X com virilização** (PCDT 2025; Gravholt 2024).
- **Klinefelter:** cariótipo convencional e, na puberdade, **LH, FSH e testosterona** (no lactente, só na minipuberdade, se micropênis — EAA 2021).
- **Aconselhamento genético** à família (em geral eventos esporádicos, com baixo risco de recorrência).

Diagnóstico diferencial que não pode passar: hipotireoidismo, doença celíaca, deficiência de GH, **deficiência de SHOX** e **síndrome de Noonan** (fenótipo parecido, cariótipo normal, estenose pulmonar) na menina baixa; atraso constitucional, Kallmann e anorexia na puberdade atrasada; tumor testicular (massa = ultrassom com urgência) e anabolizantes na ginecomastia; distúrbio da diferenciação sexual (45,X/46,XY) na menina com gônada no saco herniário ou genitália atípica.

4. Tratamento e seguimento

O **pediatra** suspeita, pede o cariótipo, coordena o rastreio, encaminha e mantém a puericultura; o **especialista** (genética, endocrinologia pediátrica, cardiologia, ginecologia infanto-puberal, urologia, reprodução humana) decide GH, indução puberal, testosterona, gonadectomia e fertilidade. O PCDT 2025 indica consultas a cada 4–6 meses, de preferência em centro de referência em doenças raras.

Turner — rastreio (PCDT 2025, Quadro 1 e texto; eco e LH/FSH também de Gravholt 2024):

AVALIAÇÃO	AO DIAGNÓSTICO	SEGUIMENTO
Pressão arterial	Sim (quatro membros se femorais fracos)	Toda consulta; MAPA anual quando possível (Gravholt 2024)
Ecocardiograma	Sim (no RN, no 2º–3º dia)	Sem doença: entre 9 e 11 anos e na transição; com doença, conforme o cardiologista
Ressonância cardíaca	Assim que possível sem anestesia; em toda adolescente diagnosticada tardiamente	Conforme o cardiologista
Ultrassonografia renal	Sim	Não repetir de rotina
Audiometria	Sim	A cada 3 anos
Função tireoidiana	Sim	Anual
Anti-tTG IgA + IgA total	—	A cada 2 anos a partir de 2 anos
Função hepática, glicemia e HbA1c	—	Anual a partir de 10 anos
Vitamina D	—	A cada 2 anos a partir de 10 anos
Densitometria	—	A cada 5 anos
LH e FSH	—	Anual a partir de 11 anos

Também: curva de crescimento, escoliose, ortodontia, oftalmologia, **avaliação neuropsicológica e apoio escolar**, saúde emocional e transição. Vacinas: calendário de rotina. **Com Y:** gonadectomia profilática discutida (PCDT 2025; individualizada — Gravholt 2024). **Fertilidade: criopreservação de oócitos** após a menarca, em adolescente madura para a decisão e com função ovariana residual; não antes da menarca (Gravholt 2024). Gestação, inclusive por ovodoação, é de alto risco cardiovascular.

Klinefelter — seguimento (EAA 2021):

- Pré-púbere: exame com avaliação testicular a cada 2 anos ou conforme a necessidade; **fonoterapia, apoio escolar e psicológico** quando necessário; criptorquidia tratada como

nas demais crianças; **sem testosterona na infância** (exceto micropênis).

- Puberdade: Tanner, volume testicular, testosterona, LH e FSH, estatura, peso e cintura; ultrassom testicular; **vitamina D e massa óssea**; peso, PA e glicemia.
- **Testosterona** (especialista): no **atraso puberal** ou hipogonadismo sintomático com LH elevado, **depois de discutida a fertilidade**; não no hipogonadismo compensado.
- **Fertilidade**: informar adolescente e família; criopreservar sêmen se houver espermatozoides; **TESE ou micro-TESE** em adolescentes selecionados, com aconselhamento e maturidade (sugestão fraca da EAA); no adulto azoospérmico, recuperação de espermatozoides em cerca de 30–60%. Não iniciar testosterona com TESE planejada. O momento ideal da micro-TESE **não é consensual**.
- **Ginecomastia**: ver **Ginecomastia e telarca precoce**; a persistente costuma exigir cirurgia.

Medicamentos (prescrição do especialista):

MEDICAMENTO	DOSE	INTERVALO	DURAÇÃO	OBSERVAÇÃO E REFERÊNCIA
Somatropina — Turner	45–50 µg/kg/dia; até 68 µg/kg/dia se estatura muito comprometida ou baixa resposta	Diária, subcutânea, à noite	De 2 anos (velocidade baixa ou baixa estatura) até idade óssea de 13,5–14 anos ou velocidade < 2 cm/ano	SUS com cariótipo confirmado; IGF-1 anual, até +2 DP (PCDT 2025; Gravholt 2024; AEP 2019)
Estrogênios conjugados — indução puberal	0,3 mg em dias alternados → 0,3 mg/dia após 6 meses → 0,6 mg/dia de 12 a 18 meses → adulto 0,6–1,2 mg/dia	Diário, oral	Até a idade esperada da menopausa	Início por volta de 11–12 anos com FSH elevado (PCDT 2025); Gravholt 2024 e AEP 2019 preferem 17β-estradiol transdérmico em dose baixa
Medroxiprogesterona	5–10 mg/dia	Dias 20 a 30 do ciclo	Contínua, com o estrogênio	Após o 1º sangramento ou 2 anos de estrogênio (PCDT 2025); Gravholt 2024: progesterona micronizada 200 mg, 10–12 dias/mês
Testosterona — Klinefelter (enantato ou cipionato)	Início 50 mg , +50 mg por ano até 250 mg	A cada 2–4 semanas, IM	Progressão até dose adulta em 3–4 anos	Por volta de 12–13 anos com hipogonadismo confirmado (SEEP 2014); após discutir fertilidade (EAA 2021)
Levotiroxina	Conforme idade, peso e bula	1x/dia, em jejum	Contínua	Ver Hipotireoidismo congenito e adquirido

Não fazer: esperar a puberdade para pedir o cariótipo da menina baixa; rotular "baixa estatura familiar" sem curva, estatura-alvo e velocidade; iniciar testosterona antes de discutir a fertilidade; usar testosterona na infância para o comportamento (sem evidência — EAA 2021).

Efeitos do GH a reconhecer: hipertensão intracraniana, epifisiólise e progressão de escoliose (PCDT 2025).

5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar

- RN ou lactente com **femorais ausentes ou fracos e choque, má perfusão, taquipneia, insuficiência cardíaca ou acidose** (coarctação crítica, dependente do canal).
- Turner com **dor torácica, dorsal ou abdominal súbita e intensa, síncope, dispneia ou déficit neurológico** (dissecção da aorta).

- Em uso de GH: **cefaleia intensa com vômitos ou alteração visual; claudicação ou dor no quadril ou joelho.**
- **Massa gonadal ou testicular dolorosa.**
- Em uso de testosterona: **perna dolorosa e inchada, dispneia súbita ou dor pleurítica.**

Como encaminhar

1. ABC; na suspeita de dissecação, repouso absoluto e **SAMU (192).**
2. **Oxigênio para SpO2 entre 94% e 98%** (padrão do site), exceto no RN e na cardiopatia dependente do canal (meta do cardiologista).
3. PA nos quatro membros e pulsos femorais, sem atrasar a remoção.
4. Acesso venoso se possível; RN em choque para serviço com UTI e cardiologia (prostaglandina no serviço).
5. Na suspeita de hipertensão intracraniana, suspender a dose de GH do dia.
6. **Relatório:** cariótipo, cardiopatia e medidas da aorta, medicamentos, sintomas e horário de início.

6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família

- "A escola precisa saber o que ajuda: matemática e organização (Turner), fala, leitura e escrita (Klinefelter). Inteligência normal é a regra."
- "Não interrompa o hormônio de crescimento, o estrogênio ou a testosterona por conta própria."
- **Pronto-socorro se houver:** dor forte e súbita no peito, nas costas ou na barriga, desmaio, falta de ar; dor de cabeça forte com vômitos ou alteração da visão em quem usa hormônio de crescimento; mancar ou dor no quadril ou joelho; perna inchada e dolorida em quem usa testosterona; bebê pálido, gelado, cansado para mamar ou com respiração rápida.

7. Comparação com as referências

ITEM	SBP	MINISTÉ- RIO DA SAÚDE	AAP	NICE	AEP	JOHNS HOPKINS	HARVARD	OXFORD / CAM- BRIDGE
Documento e data	Sem documento específico; MO nº 64 (2023) cita curvas de Turner	PCDT Turner, Portaria Conjunta nº 15, 01/08/2025	Health Supervision — Turner (2003)	TA188 (2010): GH no Turner	Protocolo Turner (2019); Klinefelter: SEEP (2014)	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Segue o NICE
Quem testar (Turner)	Sem posição específica	Baixa estatura, puberdade atrasada, cardiopatia esquerda, estigmas	Sem posição atualizada localizada	—	Baixa estatura inexplicada isolada	—	—	Segue o NICE
Cariótipo	—	≥ 30 células; Y se marcador, anel ou virilização	—	—	≥ 20 células; Y em 2–3 tecidos se virilização	—	—	—
GH no Turner	—	45–50 µg/kg/dia (até 68), desde 2 anos	—	Recomendado, pelo especialista	0,045–0,050 mg/kg/dia (até 0,067)	—	—	Segue o NICE
Indução puberal	—	Estrogênio conjugado oral, 11–12 anos	—	—	Estradiol transdérmico, 11–12 anos	—	—	—
Y e gonadectomia	—	Gonadectomia profilática discutida	—	—	Gonadectomia indicada	—	—	—
Klinefelter	Sem documento específico	Sem PCDT localizado	Sem posição localizada	Sem diretriz	Testosterona aos 12–13 anos; sêmen antes	—	—	Segue o NICE

Leitura: a SBP não tem documento específico sobre Turner ou Klinefelter, e o site segue o **Ministério da Saúde (PCDT 2025)** no Turner. O PCDT, a **diretriz internacional de 2024** (Gravholt, *Eur J Endocrinol*, endossada pela ESHRE) e a **AEP (2019)** convergem no cariótipo diante de baixa estatura não explicada, no rastreamento cardíaco, renal, auditivo, tireoidiano e da celíaca, na dose de GH e na indução puberal aos 11–12 anos. **Divergências:** (1) **número de células** do cariótipo — 30 no PCDT e na diretriz de 2024, 20 na AEP; (2) **via do estrogênio** — o PCDT usa estrogênio conjugado oral (não há no SUS formulação transdérmica de baixa dose), enquanto a diretriz de 2024 e a AEP preferem o 17β-estradiol transdérmico; (3) **gonadectomia com Y** — indicada pela AEP, discutida no PCDT, individualizada na diretriz de 2024. Para o **Klinefelter**, sem posição da SBP nem do MS, o site segue a **European Academy of Andrology (2021, endossada pela European Society of Endocrinology)**, única diretriz abrangente por faixa etária, em acordo com a SEEP (2014); a micro-TESE no adolescente segue sem consenso. O NICE só trata do GH. **Posição do site:** SBP quando houver; na falta, o PCDT do MS (Turner) e a EAA 2021 (Klinefelter).

PONTOS PRÁTICOS

1. Cariótipo em toda menina com baixa estatura não explicada, mesmo sem dismorfias; peça contagem de 30 células.
2. RN com linfedema de mãos e pés ou menina com coarctação ou valva bicúspide: pense em Turner.
3. Ao diagnóstico de Turner: ecocardiograma, ultrassom renal, audiometria, TSH e PA; depois, celíaca a cada 2 anos a partir de 2 anos e tireoide anual.
4. Turner com material do Y: encaminhar com prioridade para discutir gonadectomia (gonadoblastoma).
5. No menino, meça os testículos: pequenos e firmes para o estágio puberal, com ginecomastia ou dificuldade escolar, pedem cariótipo, LH, FSH e testosterona.
6. GH, estrogênio, testosterona e fertilidade são do especialista; dor torácica súbita no Turner é dissecação da aorta até prova em contrário — pronto-socorro.

Notificação: diagnosticadas ao nascimento, as síndromes cromossômicas entram na **notificação obrigatória (compulsória) de anomalias congênitas na DNV** (Portaria GM/MS nº 10.175/2026).

Veja também: **Quando pensar em doença genética e quais exames pedir e Aconselhamento genético, consanguinidade e risco de recorrência** (nesta área); **Baixa estatura, Puberdade precoce e puberdade atrasada e Ginecomastia e telarca precoce** (Patologias do consultório); **Cardiopatias nas síndromes genéticas** (Cardiologia); **Deficiência de hormônio de crescimento e uso do GH, Hipotireoidismo congênito e adquirido e Genitália atípica e diferenças do desenvolvimento sexual** (Endocrinologia); **Doença celíaca na criança e no adolescente** (Gastroenterologia); **Transtornos específicos da aprendizagem** (Neurologia).

8. Fontes

- Ministério da Saúde. PCDT da Síndrome de Turner — Portaria Conjunta SAES/SECTICS nº 15, de 01/08/2025. [PDF](#)
- Gravholt CH et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome. Eur J Endocrinol, 2024;190(6):G53–G151. [PMC](#)
- Zitzmann M et al. European Academy of Andrology guidelines on Klinefelter Syndrome. Andrology, 2021;9:145–167. [PDF](#)
- AEP. Barreda Bonis AC, González Casado I. Síndrome de Turner. Protocolos de Endocrinología Pediátrica, 2019. [PDF](#)

- SEEP. López-Siguero JP. Síndrome de Klinefelter. Rev Esp Endocrinol Pediatr, 2014. endocrinologiapediatrica.org
- NICE. Human growth hormone (somatropin) for the treatment of growth failure in children — TA188, 2010. nice.org.uk
- SBP, Departamento de Endocrinologia. Manual de Orientação nº 64 — Avaliação do crescimento: o que o pediatra precisa saber, 2023. [PDF](#)
- AAP, Committee on Genetics. Frías JL, Davenport ML. Health supervision for children with Turner syndrome. Pediatrics, 2003;111(3):692. [PDF](#)

Dr. José Roberto Stefani

Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076 · Professor do Centro Universitário Max Planck

Rua das Orquídeas, 667 — Sala 203 — Medical Tower Office Premium — Indaiatuba/SP
(19) 99114-9114 · pediatra.stefani@gmail.com · www.neonatologia.com.br

Conteúdo de caráter educativo, sem substituir a avaliação médica individual. Critérios, doses e condutas são referência e devem ser confirmados em protocolo/bula atualizados, individualizados e conduzidos sob especialista.