

Síndrome de Klinefelter

Blanca Juanes de Toledo

Diciembre 2012

Introducción

- Se describe por primera vez en 1942 en nueve adultos con ginecomastia, testes pequeños, azoospermia y ↑ FSH sérica.
- En 1959 se descubre la cromosomopatía debido a un cromosoma X adicional.
- En 2006 la Sociedad Europea de Endocrinología Pediátrica define el Síndrome de Klinefelter (SK) como un trastorno del desarrollo sexual secundario a una disfunción gonadal genética.

Puntos clave

- Es la cromosomopatía sexual más frecuente (1-2‰ varones nacidos vivos).
- Se estima que solo se diagnostica el 25%.
- Presentan frecuentemente retraso del lenguaje, dificultades de aprendizaje.
- Suelen ser de talla alta, hábito eunucoide, con testículos pequeños y firmes, y frecuente ginecomastia.
- Tras la pubertad, se desarrolla hipogonadismo con ↓ testosterona e infertilidad.

Diagnóstico

- Estudio de la cromatina de Barr en frotis de mucosa oral (valores normales: 0% en varones; 17-40% en mujeres).

- Estudio del cariotipo:
 - ✓ 75% 47, XXY.
 - ✓ 25% variantes:
 - 48, XXXY.
 - Mosaicismos: 46, XY/47, XXY.
 - Varones 46, XX y traslocación del factor determinante testicular del cromosoma Y al X.

Síntomas por edades

- Nacimiento: criptorquidia, micropene, hipospadias, clinodactilia, paladar hendido, hernia inguinal, hipotonía.
- Preescolares: micropene, testes pequeños, piernas largas, trastornos del lenguaje.
- Escolares: trastornos del lenguaje, retraso escolar, alteraciones del comportamiento.
- Pubertad: brazos y piernas largas, ginecomastia, escaso vello facial, corporal y púbico.
- Adulto: testes pequeños y firmes, ginecomastia, infertilidad, disfunción sexual, síndrome metabólico.

Tratamiento

- Objetivos:
 - ✓ Minimizar daño psicológico y social.
 - ✓ Optimizar el crecimiento.
 - ✓ Desarrollo adecuado de caracteres sexuales secundarios.
 - ✓ Asegurar la libido y prevenir la impotencia en la edad adulta.

- Tratamiento:
 - ✓ Psicopedagógico y logopédico.
 - ✓ Tratamiento androgénico sustitutivo con testosterona.
 - ✓ Tratamiento quirúrgico de las alteraciones asociadas.