



Edita: **Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas**

Facultad de Medicina. Universidad Complutense. Madrid.

Nº 13 Mayo 2001

## DIAGOSTICO CITOGENÉTICO CON RESULTADO 47,XXY

Información general sobre las personas con esta alteración de los cromosomas sexuales.

Autores: *M<sup>a</sup> José Bernabéu, Laura Rodríguez, M.L. Martínez-Frías*

\*\*\*\*\*

### GENERALIDADES

El cariotipo de varón citogenéticamente normal es 46,XY; no obstante, a veces se encuentran nifios con 47,XXY (Síndrome de Klinefelter).

El Síndrome de Klinefelter es la anomalía de los cromosomas sexuales más frecuente en varones, estimándose su prevalencia entre 1 por cada 600-800 recién nacidos varones.

Afortunadamente, en la actualidad se han superado los estigmas negativos (homosexualidad, alteraciones del comportamiento, retraso mental,... etc.) que se asociaron a este Síndrome debidos a los estudios epidemiológicamente sesgados que se realizaron a mitad del siglo pasado.

El desarrollo psicológico suele ser normal. Sólo un 5% de los Síndromes de Klinefelter se asocian a leve retraso mental.

### EVALUACION CLINICA

El signo clave de este Síndrome es la hialinización del epitelio testicular, con el consiguiente déficit de producción de testosterona, que explicaría toda la clínica:

- Individuos de talla alta.
- Desarrollo de las glándulas mamarias.
- Distribución femenina de la grasa y del vello corporal.
- Azoospermia (ausencia de espermatozoides).
- Osteoporosis generalizada temprana.

Los genitales externos masculinos son normales, la vida sexual también lo es, aunque estos hombres son estériles.

El 10% de los Síndromes de Klinefelter son mosaicos y en estos casos, los pacientes suelen tener oligospermia con la consiguiente capacidad de engendrar hijos.

## PRONOSTICO:

El desarrollo de los niños con Síndrome de Klinefelter no es diferente al desarrollo de los niños con 46 cromosomas.

La identificación temprana de esta alteración en el número de los cromosomas sexuales, permitiría adelantarse a los problemas psicológicos que pueden causarles su aspecto físico con la llegada de la pubertad (suplementación hormonal, cirugía plástica para la corrección del desarrollo mamario,...etc.), así como el control para la identificación temprana de cáncer de mama que puede aparecer en un pequeño porcentaje de casos.

Los Bancos de Semen con los que actualmente cuentan las Unidades de Reproducción Asistida pueden ayudar al deseo de paternidad de la pareja estéril con varón Síndrome Klinefelter.

Ante un diagnóstico prenatal 47, XXY es necesario dar a los padres una información clara y actual de este Síndrome, a poder ser, por profesionales acostumbrados al diagnóstico del mismo.



## BIBLIOGRAFIA

1. Abrarnsky L, Hall Sue, Levitan Judith, Marteau Theresa (2001):What parents are told after prenatal diagnosis of a sex chornosorne abnormality: interview and questionnaire study.BMJ 2001;322:463-6.
2. Arnory J (2000): Klinefelter's syndrone. The Lancet 2000; 356:333-35.
3. Buyse ML, (1990): Birth Defects Encyclopedia. Center for Birth Defects Information Services, INC. USA, pp. 400-401.
4. Mary G. Linden, MS, Bruce G. Bender, PhD, and Arthur Robinson, MD (1996): Intrauterine Diagnosis of Sex Chornosorne Aneuploidy. Obstetrics and Gynecology 87(3): 468-475. .