



salud
servicio aragonés
de salud

Hospital Universitario
Miguel Servet

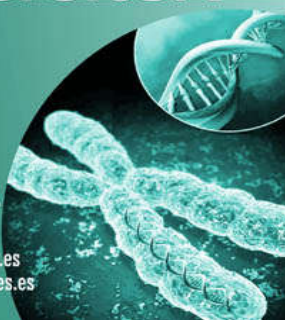
FUNDACIÓN GENES Y GENTES

SK

Síndrome
Klinefelter

tu
información

© (+34) 976 23 21 00
www.sindromedeklinefelter.es
www.fundaciongenesygentes.es



S. DE KLINEFELTER

Salud y calidad de vida integral

La visión del Endocrinólogo

Zaragoza 24 de Octubre de 2015

Fco.Javier Acha Pérez
Jefe del Servicio de Endocrinología y Nutrición
Hospital Universitario Miguel Servet
Zaragoza

RESUMEN Y CONCLUSIONES

(1) La terapia con andrógenos

- La terapia androgénica es el aspecto más importante del tratamiento.
- El reemplazo con testosterona **se debe comenzar en la pubertad**, alrededor de los 12 años, y la dosis se debe aumentar hasta que es suficiente para mantener las concentraciones séricas apropiadas para la edad de la testosterona , el estradiol , la hormona folículo estimulante (FSH) y la hormona luteinizante (LH).
- La terapia con andrógenos se utiliza para corregir la deficiencia de andrógenos , **y además**, para proporcionar una virilización adecuada , y para mejorar el estado psicosocial.
- Las inyecciones regulares de testosterona pueden aumentar la fuerza y el crecimiento del vello facial; construir un aspecto corporal más musculoso , aumentar el deseo sexual, mejorar el estado de ánimo , la autoimagen y la conducta.
- Protege contra la osteoporosis precoz.

(2) Vigilancia y control de las posibles alteraciones

- Considerar mastectomía bilateral cosmética (Sobre todo si existe afectación psicológica)
- Revisiones periodontales
- Control de alteraciones endocrinas asociadas: Diabetes tipo 2, Patología tiroidea autoinmune, Obesidad.
- Control alteraciones musculoesqueléticas (previas a la pubertad)
- Considerar prótesis testicular
- Prevención y/o corrección de las varices en EEII

(3) Terapia del habla y del comportamiento

- Un **enfoque multidisciplinario** puede ayudar a mejorar los trastornos del habla , dificultades académicas , y otros problemas psicosociales y de comportamiento.
- En los niños , **la terapia temprana del habla y del lenguaje**, es particularmente útil en el desarrollo de habilidades en la comprensión y en una producción del lenguaje más complejo y variado.
- Los varones con S. de Klinefelter deben recibir una **evaluación psicoeducativa integral** para evaluar sus áreas de fortalezas y debilidades.
- La **información obtenida** de estas evaluaciones puede ser **útil** en la planificación de los recursos adecuados y la su **integración escolar**.

(4) La terapia física y ocupacional

- La terapia física debe ser recomendado en niños con hipotonía o retraso en las habilidades motoras.
- Va a mejorar principalmente el tono muscular , el equilibrio y la coordinación.
- La terapia ocupacional se recomienda en niños con dispraxia motora.

(5) El tratamiento para la infertilidad

- Los hombres con S. de Klinefelter se consideraban infértiles hasta 1996.
- Durante la última década, los avances en las técnicas de reproducción artificial (ART) han permitido que hasta un 50 % de los pacientes con S. de Klinefelter puedan tener a sus propios hijos.
- La técnica de la extracción de espermatozoides testicular microquirúrgica (TESE) ha conseguido extraer espermatozoides viables, para después inyectarlos en el óvulo.
- Más de 60 niños han nacido en todo el mundo con éxito después de la inyección intracitoplasmática de espermatozoides (ICSI).
- El riesgo de recurrencia del síndrome no se incrementa por encima del que tiene la población general.
- El consejo genético a los pacientes con S. de Klinefelter, sigue siendo difícil. Estudios preimplantación??
- El riesgo genético en la descendencia de los pacientes con cariotipo 47 XXY sigue siendo desconocida, pero es presumiblemente baja.

(6) ¿Cuándo informar al paciente de su problema?

- Los médicos debemos proporcionar a los padres una información imparcial.
- Se debe mantener siempre el binomio "efectividad-afectividad" de los hallazgos encontrados en el seguimiento de niños con síndrome de Klinefelter .
- El mejor momento para revelar la condición de un varón afectado es probablemente de mediados a finales de la adolescencia (cuando se tiene la edad suficiente para entender su condición).

MUCHAS GRACIAS