

Multimed 2018; 22(1)

ENERO-FEBRERO

CASO CLÍNICO

**UNIVERSIDAD DE CIENCIAS MÉDICAS DE LA HABANA  
HOSPITAL PEDIÁTRICO SAN MIGUEL DEL PADRÓN**

**Síndrome de Klinefelter. A propósito de un caso**

**Klinefelter syndrome. About a case**

**Esp. Endocrinol. Daymara Espino González, Esp. Endocrinol. /MGI Yanelkis Sariol Corrales, Esp. Pediatr. Cecilia Domínguez Yanes Morales.**

Hospital Pediátrico Docente San Miguel del Padrón. La Habana, Cuba.

**RESUMEN**

**Introducción:** el síndrome de Klinefelter es una forma de hipogonadismo masculino, caracterizado por la presencia de un cromosoma X extra, testículos pequeños, disgenesia de los túbulos seminíferos, niveles elevados de gonadotropina, bajo nivel sérico de testosterona, caracteres sexuales secundarios subdesarrollados e infertilidad masculina.

**Caso clínico:** se presentó un paciente blanco, masculino, de 17 años de edad sin dismorfia facial, aspecto eunocoide, hipogenitalismo ligero, anomalías esqueléticas y retraso mental leve. Para el diagnóstico de esta afección se aplicó el método clínico a través de la técnica comparativa o de patrón. Se realizó estudio cromosómico en sangre periférica, que confirmó el diagnóstico del síndrome en el cariotipo 47, XXY.

**Conclusiones:** resulta de gran importancia tener en cuenta las manifestaciones clínicas antes mencionadas para establecer el diagnóstico precoz de este síndrome,

ofrecer asesoramiento genético oportuno a los padres, así como rehabilitar física, psíquica y socialmente a estos pacientes.

**Palabras clave:** síndrome de Klinefelter, hipogonadismo, cromosoma X, testículos, gonadotropinas, infertilidad masculina, cariotipo anormal.

## ABSTRACT

**Introduction:** Klinefelter syndrome is a form of male hypogonadism, characterized by the presence of an extra X chromosome, small testes, dysgenesis of seminiferous tubules, high levels of gonadotropin, low serum testosterone level, underdeveloped secondary sexual characters and male infertility.

**Clinical case:** a white male patient, 17 years of age without facial dysmorphism, eunocoid appearance, slight hypogonadism, skeletal anomalies and mild mental retardation. For the diagnosis of this condition, the clinical method was applied through the comparative or pattern technique. Chromosomal study was performed in peripheral blood, confirming the diagnosis of syndrome at karyotype 47, XXY.

**Conclusions:** it is of great importance to take into account the aforementioned clinical manifestations in order to establish early diagnosis of this syndrome, offer timely genetic counseling to parents, and rehabilitate these patients physically, psychically and socially.

**Key words:** Klinefelter syndrome, hypogonadism, X chromosome, testis, gonadotropins, male infertility, abnormal karyotype.

## INTRODUCCIÓN

En 1942 Harris Klinefelter<sup>1</sup> publicó un reporte de nueve hombres con pechos desarrollados, vello escaso en cara y cuerpo, testes pequeños e incapacidad para producir espermatozoides, conociéndose a finales de los años 50 que estos individuos presentaban un cromosoma sexual adicional (47, XXY). Posteriormente se describieron otras variantes que incluyeron dos e incluso tres cromosomas supernumerarios.<sup>1</sup>

Resulta de gran interés presentar este caso a todos los médicos con el propósito de dar a conocer las principales manifestaciones clínicas de esta anomalía, que interesa los cromosomas sexuales. Se deriva la importancia de realizar un diagnóstico precoz, con una posible la evaluación e intervención psicopedagógica de estos pacientes,

---

administrar terapia hormonal sustitutiva y ofrecer asesoramiento genético a los padres, para lograr así mejorar el pronóstico de sus discapacidades.

## CASO CLÍNICO

Paciente de 17 años de edad, raza blanca, sexo masculino, tercer hijo de una pareja de 49 y 32 años, la madre y el padre respectivamente, sanos y sin antecedentes patológicos familiares de interés.

Antecedentes prenatales: E<sub>3</sub>, P<sub>3</sub>, A<sub>0</sub>, amenaza de aborto, bajo peso materno, anemia.

Este paciente nació a las 39 semanas de gestación, de un parto distócico, con un peso de 2000 g, talla: 50cm, Apgar 6/7, llanto demorado, depresión moderada, requirió la administración de oxígeno.

Durante sus primeros años de vida presentó escasa ganancia de peso, con retardo en la erupción dentaria, en el desarrollo psicomotor y en el lenguaje, cifoescoliosis, pie plano valgo.

Historia de seguimiento por psicología y psiquiatría. Diagnosticado como un trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH).

Evaluación psicológica: conducta extremadamente ansiosa, atención dispersa ritmo de trabajo acelerado, tiende a ser torpe agresivo, le cuesta trabajo relacionarse, pobre control muscular, retraso para escribir, problemas de memoria, pobre rendimiento escolar. Trastorno del sueño: sonambulismo. Tics vocal y motor simple.

El paciente fue escolarizado, presentó dificultades para avanzar en contenidos, repitió varios grados, por estos motivos se trasladó para una escuela con atención especial a final de la enseñanza secundaria.

Para el diagnóstico se aplicó el método clínico a través de la técnica comparativa o de patrón, con aceptación de los padres y se confirmó a través del estudio citogenético.

## DISCUSIÓN

El síndrome de Klinefelter es una forma de hipogonadismo masculino debido a esclerohialinosis testicular con atrofia y azoospermia, ginecomastia y tasa elevada de gonadotropinas. Se debe a una anomalía de los cromosomas sexuales, de hecho, la primera que fue descrita en humanos y que tiene una incidencia de 1 de cada 1000 varones nacidos.<sup>2</sup>

En las variantes que tienen más de dos cromosomas X el fenotipo es más anormal, el desarrollo sexual es más deficiente y el déficit intelectual es más grave. Los hallazgos más frecuentes en los preadolescentes son las extremidades inferiores más largas y los genitales externos pequeños.<sup>3, 4</sup>

Hay aspectos importantes que influyeron de forma negativa en el pronóstico y calidad vida de este paciente: primero no recibió enseñanza especial ni fue estimulado durante sus primeros años de vida, lo cual repercutió sin lugar a dudas en su desarrollo cognitivo, no recibió tratamiento sustitutivo hormonal con testosterona, lo que pudo aminorar en gran medida los efectos del déficit de esta hormona tan importante para el desarrollo genital, de caracteres sexuales secundarios, óseo y su bienestar de manera general. Todo esto hubiese podido cambiar el curso de sus discapacidades, siendoes válido destacar que el poco desarrollo en el lenguaje y el retraso mental del paciente podrían haberse atenuado si el diagnóstico, la intervención terapéutica y la estimulación psicosensorial hubiesen sido precoces.

Por ello conocer sus principales manifestaciones clínicas son elementos de relevante importancia a tener en cuenta, con fines preventivos.

## CONCLUSIONES

Es de gran importancia tener en cuenta las manifestaciones clínicas para establecer el diagnóstico precoz de este síndrome, ofrecer asesoramiento genético oportuno a los padres, así como rehabilitar física, psíquica y socialmente a estos pacientes.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Gimeno Martos S, Cabero Carbonel C, López Maside A, Bosch Sánchez S, Martos Jiménez C, Zurriaga O. Anomalías cromosómicas: la experiencia del Registro de

---

Anomalías Congénitas de la comunitat valenciana. An Pediatr [Internet]. 2016 [citado 15 May 2017]; 84(4): 203-10. Disponible en:

<http://www.analesdepediatria.org/es/anomalias-cromosomicas-experiencia-del-registro/articulo/S1695403315003719/>.

2. Diagnóstico y tratamiento del síndrome de Klinefelter. Sanitas [Internet]. [citado 20 Mar 2017]. Disponible en:

<https://www.sanitas.es/sanitas/seguros/es/particulares/biblioteca-de-salud/prevencion-salud/sindrome-klinefelter.html>.

3. Mocarbel Y, Arévalo de Cross G, Lebrethon MC, Thiry A, Beckers A, Valdes Soci H. Asociación de craneofaringioma y síndrome de Klinefelter en la transición puberal: un desafío diagnóstico. Arch Arg Pediatr [Internet]. 2017 [citado 11 Abr 2016]; 115(2): e17-e20. Disponible en:

[http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0325-00752017000200022](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752017000200022).

4. Yamauchi A, Knoblovits P. Klinefelter syndrome and cardiovascular risk. Hipertens Riesgo Vasc [Internet]. 2018 [citado 11 Abr 2016]; S1889-1837(17). Disponible en:

<https://www.sciencedirect.com/journal/hipertension-y-riesgo-vascular>.

5. Levalle OA, Lalosa S. Implicancias fisiopatológicas del receptor androgénico: Mutaciones, polimorfismos y patologías. Rev Arg Endocrinol Metab [Internet]. 2015 [citado 11 Abr 2016]; 52(2): 79-107. Disponible en:

<http://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/es/biblio-843119>.

6. Smith Y. Causas del Síndrome de Klinefelter. News Med Life Scienc [Internet]. 2016 [citado 11 Abr 2016]. Disponible en: <https://www.news-medical.net/health/Klinefelter-Syndrome-Causes-%28Spanish%29.aspx>.

7. López Sigueiro JP. Manejo del paciente con síndrome de Klinefelter. Rev Esp Endocrinol Pediatric [Internet]. 2014 [citado 11 de abril del 2016]; 5 (Suppl).

Disponible en: <http://www.endocrinologiapediatrica.org/revistas/P1-E9/P1-E9-S300-A229.pdf>.

Recibido: 9 de noviembre de 2017.

Aprobado: 4 de diciembre de 2017.

*Daymara Espino González.* Hospital Pediátrico Docente San Miguel del Padrón. La Habana, Cuba. Email: [daesgo@infomed.sld.cu](mailto:daesgo@infomed.sld.cu)