

Síndrome de Klinefelter: Guía para las familias

¿Qué es el síndrome de Klinefelter?

Esta es una condición causada por la presencia de un cromosoma X adicional en varones. En condiciones normales, los niños tienen un cromosoma X y un cromosoma Y, pero la mayoría de los niños con síndrome de Klinefelter tienen dos cromosomas X y uno Y. Esta condición es relativamente común, ya que afecta a 1 de cada 500 bebés varones. Existe una gran variedad de hallazgos en el síndrome de Klinefelter, y muchos casos no son diagnosticados hasta la edad adulta.

¿Cuáles son los signos y síntomas más comunes?

La cantidad y la severidad de los síntomas son muy variables. La razón más común para sospechar que un niño pueda tener el síndrome de Klinefelter es cuando el médico nota que el tamaño de los testículos es más pequeño de lo esperado para una etapa avanzada de la pubertad. Los niños pueden tener testículos no descendidos y el tamaño del pene puede ser más pequeño de lo esperado. La mayoría de los niños con síndrome de Klinefelter son altos y tienen piernas y brazos relativamente largos. A pesar de que en las etapas iniciales de la pubertad los testículos pueden llegar a producir cantidades normales de la hormona testosterona, el incremento esperado en la producción de esta hormona en etapas avanzadas de la pubertad puede estar comprometido. A su vez, los varones con síndrome de Klinefelter pueden presentar un menor desarrollo de características sexuales secundarias (vello facial o corporal, desarrollo muscular). La formación de espermatozoides puede encontrarse disminuida o ausente, y en ocasiones puede manifestarse el desarrollo de

las glándulas mamarias (ginecomastia) durante la pubertad.

Algunos individuos solo muestran manifestaciones muy leves y pueden no ser diagnosticados hasta la edad adulta, cuando tienen problemas de fertilidad. Otros individuos pueden tener problemas más tempranamente incluyendo retraso en el desarrollo sicomotor o problemas de aprendizaje durante los años escolares.

¿Cómo se realiza el diagnóstico del síndrome de Klinefelter?

El síndrome de Klinefelter es diagnosticado a través de una prueba genética llamada cariotipo o análisis cromosómico que va a demostrar la presencia del cromosoma X adicional. En el momento de la pubertad, los niveles en la sangre de las hormonas de la glándula pituitaria, la LH (hormona luteinizante) y la FSH (hormona folículo estimulante) aumentan debido a una disminución de la función testicular. La medición de estas hormonas ayuda a realizar el diagnóstico correcto.

¿Cómo se trata el síndrome de Klinefelter?

Si los niveles de testosterona son anormalmente bajos, el tratamiento con testosterona durante y después de la adolescencia puede ayudar a mejorar muchos de los síntomas psicológicos como también el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios. Si el desarrollo de las glándulas mamarias se vuelve permanente, este puede ser corregido de manera quirúrgica. Uno de los problemas en los pacientes con síndrome de Klinefelter es la infertilidad, cuyo tratamiento es difícil. Los investigadores sobre infertilidad continúan trabajando constantemente para desarrollar nuevos tratamientos que intentan

recuperar células espermáticas por medio de varios tipos de técnicas urológicas. También es importante saber que existen grupos de apoyo para individuos con síndrome de Klinefelter y sus familias.

¿Cuál es el pronóstico del síndrome de Klinefelter?

A pesar de la variedad de problemas que se pueden presentar en niños con este síndrome,

la gran mayoría no tienen mayores problemas. Puede ser beneficioso proveer algunas intervenciones educativas durante los años escolares para contrarrestar los problemas del aprendizaje. A pesar de que no hay una cura real para este síndrome, muchos de los síntomas pueden ser tratados. En general, las predicciones de salud a largo plazo y esperanza de vida son excelentes.



Copyright © 2019 Pediatric Endocrine Society. All rights reserved. The information contained in this publication should not be used as a substitute for the medical care and advice of your pediatrician. There may be variations in treatment that your pediatrician may recommend based on individual facts and circumstances.

Copyright © 2019 Pediatric Endocrine Society. Todos los derechos reservados. La información incluida en esta publicación no debe utilizarse como sustituto de la atención médica y el asesoramiento de su pediatra. Pueden haber variaciones en el tratamiento que su pediatra pueda recomendar basándose en hechos y circunstancias individuales de cada paciente.