



25 - SÍNDROME DE KLINEFELTER: EL EUGONADISMO HIPERGONADOTROPO NO ES CRITERIO DE INICIO DE TRATAMIENTO DE REEMPLAZO DE TESTOSTERONA

M. Gómez-Gordo Hernanz¹, G. Collado González¹, C. González Antigüedad¹ y G. Pérez López^{1,2}

¹Endocrinología y Nutrición. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. ²Asociación Española del Síndrome de Klinefelter.

Resumen

Introducción: El síndrome de Klinefelter (SK) es la anomalía del desarrollo sexual/desarrollo sexual diferente (ADS/DSD) por los cromosomas sexuales más frecuente. El inicio del tratamiento de reemplazo de testosterona (TRT) es de las decisiones más complejas en este síndrome.

Métodos: Estudio descriptivo-retrospectivo con 38 adolescentes (16-20 años) con SK clásico de diagnóstico pre y posnatal (47XXY, se excluyeron mosaicismos) en seguimiento en consultas externas de Endocrinología (marzo de 2021-marzo 2022). Se midió volumen testicular con orquidómetro de Prader, estadio puberal, perfil gonadal [(FSH, LH, testosterona total (TT), estradiol (E2) y ratio testosterona:estradiol (rTE)] y seminograma.

Resultados: La edad media fue de $17,6 \pm 0,9$ años. El 60% tenía diagnóstico prenatal de SK. El volumen testicular fue de $10,68 \pm 1,82$ mL y 100% presentó azoospermia. El 37% (14/38) estaba en Tanner IV y el 63% (24/38) Tanner V. El 16% (6/38) presentó ginecomastia puberal [83% (5/6) tuvo regresión espontánea y 1 (17%) persistió con ginecomastia tras la pubertad. Respecto a la analítica: FSH $15,4 \pm 2,1$, LH $14,2 \pm 3,6$, TT $398,6 \pm 101,7$ ng/dL, E2 $30,4 \pm 9,1$ pg/mL y rTE $13,1 \pm 3,8$ (normal > 10). El 84,2% (32/38) presentó eugonadismo hipergonadotropo (EH) con rTE > 10, el 5,3% (2/38) EH con rTE 10, 7,9% (3/38) eugonadismo normogonadotropo y el 2,6% (1/38) hipogonadismo hipergonadotropo. Los pacientes con EH y rTE 10 recibieron tratamiento con anastrozol 1 mg/día VO con mejoría bioquímica (rTE $15,2 \pm 1,7$) a los 3 meses de tratamiento. El caso con HH actualmente está en tratamiento con b-hCG 2 veces/semana y anastrozol 1 mg/día como paso previo a la micro-TESE, para después iniciar TRT (TT 422 ng/dL E2 21 rTE 20,1).

Conclusiones: La mayoría de los adolescentes con SK finalizan la pubertad en EH y rTE > 10 sin signos/síntomas de hipogonadismo. La indicación de TRT no solo debe basarse en niveles hormonales sino también en signos/síntomas de hipogonadismo y previa valoración de la fertilidad.