



118 - SÍNDROME DE KLINEFELTER EN EDAD ADULTA, MAS QUE SOLAMENTE TESTOSTERONA

C. Sanabria¹, C. López-Nevado¹, X. Pérez-Candel¹, P. Espinosa de los Monteros¹, F. Hernández¹, R. Oancea², C. Cotarelo²

¹Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. ²Servicio de Genética. Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

Resumen

Introducción: El síndrome de Klinefelter (SK) se caracteriza por una copia adicional del cromosoma X (47XXY, formas de mosaicos y supernumerarios), incluyendo, hipogonadismo hipergonadotrópico (HH), ginecomastia (G), dificultades en el aprendizaje e infertilidad, así como afectación cardio-metabólica. El diagnóstico suele realizarse durante el desarrollo y por infertilidad. La severidad del cuadro clínico depende de nivel de HH, cromosomas supernumerarios y edad al diagnóstico.

Objetivos: Estudio descriptivo de pacientes diagnosticados por cariotipo de SK, para conocer edad al diagnóstico y actual, motivo de estudio, espermiograma, niveles de FSH, LH y testosterona total (TT) pretratamiento y comorbilidades: obesidad (O), dislipemia (DL), diabetes (D) y prediabetes (PD), HTA, cardiopatía (C), trombosis (T), hipotiroidismo (HT), G, neoplasias (N), deformidades esqueléticas (DE), diagnósticos psiquiátricos (P) y otros, y si siguen con testosterona.

Métodos: Se recogen los datos de 21 SK en genética (4 47XXY/46XY, 1 48XXX, 16 47XXY), datos de historias, analítica inmunohistoquímica FSH (1,3-19,3UI/L), LH (1,2-8,6 UI/L), TT (6-27 nmol/L).

Resultados: Edad al diagnóstico 29 (7-64), actual 44 (31-71); 11 diagnosticados por infertilidad, 7 durante el desarrollo; azoospermia estudiada en 10; FSH 25,8 (5-53), LH 19,4 (5-33), TT 8,7 (2,1-12,1); O 10; DL 7; D 5, PD 5; HTA 6; C 4; T 2; HT 2; timoma 1, linfoma 1; DE 9; P 4. Tratados con T 11; 8 sin seguimiento.

Conclusiones: El SK abarca patologías muy diversas, tanto desde el punto de vista reproductivo, como cardio-metabólico y psiquiátrico, así como otras patologías, como se describe en la muestra. En este estudio, el diagnóstico se establece en edad media avanzada, y la mayoría por infertilidad. Aconsejamos un seguimiento en unidades con experiencia debido a su complejidad.