



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

242/723 - DOCTORA, QUEREMOS QUEDARNOS EMBARAZADOS

L. Ruipérez Guijarro, M. Rodríguez Pascual y C. Delgado López

Médico de Familia. CAP María Bernades. Viladecans. Barcelona.

Resumen

Descripción del caso: Paciente varón de 31 años de edad que no refiere antecedentes patológicos de interés que solicita espermiograma para estudio de fertilidad (mujer neoplasia de cérvix con quimioterapia y radioterapia).

Exploración y pruebas complementarias: Se realiza espermiograma y el paciente acude para resultados obteniendo un volumen y características normales pero destacando la ausencia total de espermatozoides en la muestra (azoospermia). Ante dicho resultado el paciente solicita repetir prueba para descartar un mal procesado de la muestra. Se repite espermiograma obteniendo idéntico resultado. Ante estos hallazgos se solicita analítica con perfil hormonal y cariotipo para estudio de infertilidad. Se reinterroga al paciente sobre antecedentes de interés, refiere teste en ascensor de pequeño, tímido, poca barba, testes pequeños pero no dificultad para relaciones sexuales, normopeso, ligera ginecomastia, desarrollo cognitivo normal, trabaja como mecánico. En la analítica destacan niveles de FSH y LH elevados con testosterona normales. El cariotipo muestra un resultado compatible con síndrome de Klinefelter 47XXY.

Juicio clínico: Al confirmarse el diagnóstico de síndrome de Klinefelter se ofrece al paciente la derivación a endocrino para valoración pero el paciente lo rechaza. El paciente decide consultar a un profesional de la sanidad privada que realiza biopsia testicular que sigue confirmando el diagnóstico que le habíamos comunicado. Después del diagnóstico el paciente sigue realizando vida normal.

Diagnóstico diferencial: Atrofia testicular, otras causas de esterilidad genéticas, fallos eje hipotálamo hipofisarios, etiología infecciosa, tóxica-medicamentosa.

Comentario final: A pesar que el diagnóstico de síndrome de Klinefelter es infrecuente ha de estar presente en el estudio de infertilidad masculina.

Bibliografía

1. Corona G, Pizzocaro A, Lanfranco F, Garolla A, Pelliccione F, Vignozzi L, Ferlin A, Foresta C, Jannini EA, Maggi M, Lenzi A, Pasquali D, Francavilla S; KlinefelterItaliaN Group (KING). Sperm recovery and ICSI outcomes in Klinefelter syndrome: a systematic review and meta-analysis. Hum Reprod Update. 2017;doi: 10.1093/humupd/dmx008.
2. Takeda T, Iwatsuki S, Hamakawa T, Mizuno K, Kamiya H, Umemoto Y, Kubota H, Kubota Y, Sasaki S, Yasui T. Chromosomal anomalies and sperm retrieval outcomes of patients with non-obstructive azoospermia: a case series. Andrology. 2017;5(3):473-6.

Palabras clave: Testosterona. Klinefelter. Infertilidad.