



# Síndrome de Klinefelter

SÍNDROME DE KLINEFELTER

## ¿Qué es el síndrome de Klinefelter?

El síndrome de Klinefelter es un grupo de afecciones que afectan la salud de los varones que nacen con por lo menos un cromosoma X adicional. Los cromosomas se encuentran en todas las células del cuerpo y contienen genes. Los genes dan instrucciones específicas para las características y funciones del cuerpo. Por ejemplo, algunos genes determinan la estatura y el color del cabello. Otros genes influyen en las aptitudes lingüísticas y funciones reproductivas. Generalmente, cada persona tiene 23 pares de cromosomas. Uno de estos pares (los cromosomas sexuales) determina el género de una persona. Los bebés con dos cromosomas X (XX) son de sexo femenino. Los bebés con un cromosoma X y un cromosoma Y (XY) son de sexo masculino.

La mayoría de los varones con el síndrome de Klinefelter, también llamados varones XXY, tienen dos cromosomas X en vez de uno. El cromosoma X adicional usualmente está presente en todas las células del cuerpo. A veces, sólo está presente en algunas células, lo que resulta en casos menos severos del síndrome. En ocasiones, se presentan casos más severos y poco comunes en los que hay dos o más cromosomas X adicionales.

## ¿Qué causa el síndrome de Klinefelter?

La presencia de cromosomas adicionales parece ocurrir por casualidad. El síndrome

no se hereda de los padres. El cromosoma adicional parece surgir en el espermatozoides, el óvulo o después de la concepción. El síndrome de Klinefelter es la anomalía más común de los cromosomas sexuales y afecta a uno de cada 500 a 700 hombres.

## ¿Cuáles son los indicios y síntomas del síndrome de Klinefelter?

Los indicios y síntomas pueden variar. Algunos varones no tienen síntomas, pero un médico puede notar indicios físicos sutiles del síndrome. Muchos varones no reciben un diagnóstico hasta que alcanzan la pubertad o edad adulta. Hasta dos tercios de los hombres con el síndrome nunca recibirán un diagnóstico al respecto.

## ¿Cómo se diagnostica el síndrome de Klinefelter?

El diagnóstico se basa en un examen físico, una historia de problemas sociales o de aprendizaje y un análisis de cromosomas. El síndrome también se puede diagnosticar antes del nacimiento, pero en la actualidad no se hace la prueba de manera rutinaria.

## ¿Cuál es el tratamiento del síndrome de Klinefelter?

El tratamiento puede ayudar a los varones a superar muchos de los problemas físicos, sociales y de aprendizaje relacionados con

## Problemas del corazón relacionados con el síndrome de Klinefelter

El síndrome de Klinefelter puede resultar en debilidad ósea (osteoporosis), venas varicosas y enfermedades auto-inmunes (cuando el sistema inmunológico ataca al cuerpo), como lupus o artritis reumatoide. Los varones XXY tienen un riesgo más elevado de cáncer de las mamas y de otros tipos que afectan la sangre, la médula espinal o los ganglios linfáticos, como leucemia. También tienden a tener exceso de grasa alrededor del abdomen (que eleva el riesgo de problemas de salud), enfermedades cardiovasculares y diabetes de tipo 2.

el síndrome. Los hombres con el síndrome de Klinefelter deben recibir tratamiento de un equipo de proveedores de servicios de salud. El equipo puede incluir a endocrinólogos, médicos generales, pediatras, terapeutas de dicción, asesores genéticos y psicólogos. Es posible que sea necesaria una operación para reducir el tamaño de los pechos. Con tratamiento, los hombres pueden llevar una vida muy normal.

Los expertos recomiendan terapia de testosterona sustitutiva a partir de la pubertad para el debido desarrollo de los músculos, huesos, características masculinas como vello facial y función sexual. El tratamiento continuo durante toda la vida ayuda a evitar problemas de salud a largo plazo. Sin embargo, la testosterona sustitutiva no cura la infertilidad. El tratamiento para la infertilidad requiere técnicas especializadas y costosas, pero algunos hombres con el síndrome de Klinefelter han podido tener hijos.

## Recursos

Encuentre a un Endocrinólogo:  
[www.hormone.org](http://www.hormone.org) o llame al 1-800-467-6663  
 Centro de Recursos del Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano, Instituto Nacional de Salud (NIH por sus siglas en inglés): [www.nichd.nih.gov/health/topics/klinefelter\\_syndrome.cfm](http://www.nichd.nih.gov/health/topics/klinefelter_syndrome.cfm) o llame al 1-800-370-2943  
 Sitio de Internet para consultas sobre genética, Biblioteca Nacional de Medicina del NIH: [www.ghr.nlm.nih.gov/condition=klinefelter\\_syndrome](http://www.ghr.nlm.nih.gov/condition=klinefelter_syndrome)

## Indicios y síntomas por edad

### Los bebés y niños pueden tener:

- Problemas al nacer, como testículos que no descienden al escroto o una hernia\*
- Un pene pequeño
- Músculos débiles
- Problemas de dicción y lenguaje, como retraso para hablar
- Problemas de lectura y aprendizaje
- Problemas sociales
- Problemas anímicos y de conducta

### Los adolescentes TAMBIÉN pueden tener:

- Testículos pequeños y duros
- Pechos desarrollados, denominados ginecomastia
- Piernas largas pero tórax corto
- Estatura superior a la promedio
- Menor musculatura
- Escasa vello facial y corporal
- Retraso en la pubertad
- Poca energía

### Los adultos TAMBIÉN pueden tener:

- Nivel bajo de testosterona (hormona masculina)
- Infertilidad debido a ausencia de espermatozoides
- Disminución del libido
- Problemas para tener o mantener erecciones
- Otras dificultades, como no poder hacer planes o resolver problemas

\* cuando un órgano interno se sale parcialmente por la pared de una cavidad

## EDITORES:

Adrian Dobs, MD, MHS  
 Alvin M. Matsumoto, MD

Diciembre del 2009

Para más información sobre cómo encontrar un endocrinólogo, obtener publicaciones gratis de la Internet, traducir esta página de datos a otros idiomas, o para hacer una contribución a la Fundación de Hormonas, visite a [www.hormone.org](http://www.hormone.org) o llame al 1-800-HORMONE (1-800-467-6663). La Fundación de Hormonas, la filial de enseñanza pública de la Sociedad de Endocrinología ([www.endo-society.org](http://www.endo-society.org)), sirve de recurso al público para promover la prevención, tratamiento y cura de condiciones hormonales. Esta página puede ser reproducida para fines no comerciales por los profesionales e instructores médicos que deseen compartirla con sus pacientes y estudiantes.

© La Fundación de Hormonas 2009