

Síndrome De Klinefelter o XXY

El **síndrome de Klinefelter** ocurre cuando una persona del sexo masculino presenta un cromosoma X más. Puede aparecer poco, pero la alteración de la genética clásica de estos individuos, que está formada por un cromosoma X y un Y, puede llevar a algunos problemas más complejos y que acompañan a la persona por toda la vida.

Debido a la presencia de una X más en la genética sexual, el síndrome de Klinefelter es a menudo denominado **síndrome 47 o XXY**.

Todos los seres humanos poseen **46 cromosomas**. Entre ellos, hay dos cromosomas sexuales que determinan el órgano sexual del individuo. Las personas que nacen con vagina normalmente poseen dos cromosomas X (XX). Las personas que nacen con pene normalmente poseen una X y un Y (XY).

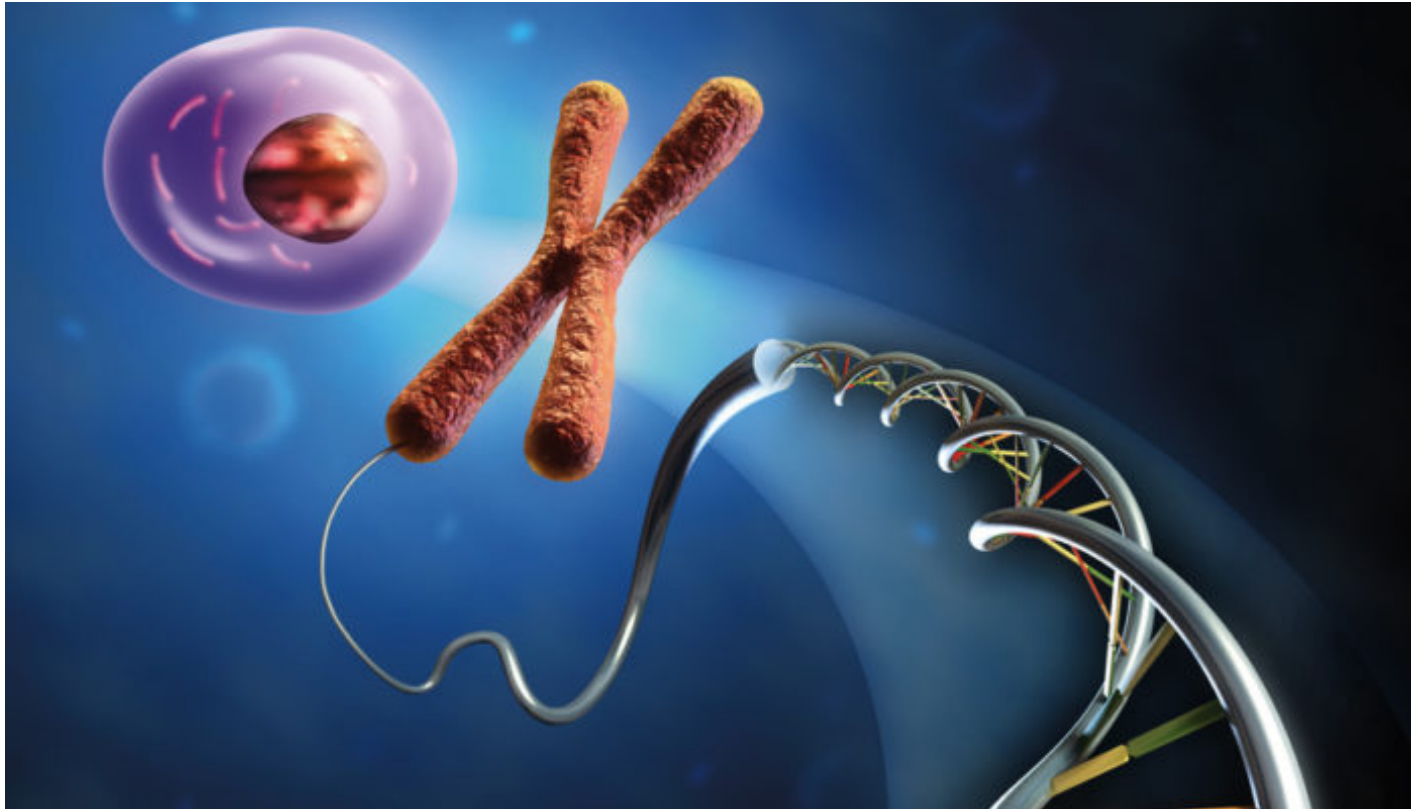
El síndrome de Klinefelter lleva ese nombre gracias a su descubridor **Harry Klinefelter**, que registró y describió el primer caso de la enfermedad en 1942. La causa genética de este síndrome, sin embargo, sólo fue descubierta en 1959, por **P. A. Jacobs y J. A. Strong**.

A diferencia de lo que puede parecer, el síndrome de Klinefelter no es una enfermedad rara. Por cierto, muy al contrario. Este síndrome es una de las condiciones genéticas más comunes del mundo. Aproximadamente 1 de cada 660 personas varones presentan la enfermedad.

Síndrome De

Causas, Síntomas Y Tratamientos

<http://www.sindrome-de.org>



Causas

El síndrome de Klinefelter es el resultado de una falla genética aleatoria que hace que una persona del sexo masculino nazca con un cromosoma sexual extra. De los 46 cromosomas humanos, los dos cromosomas sexuales determinan el sexo de una persona. En la gran mayoría de las veces, el síndrome de Klinefelter se produce a causa de una copia extra del cromosoma X en cada célula (XXY).

Sin embargo, algunas personas con síndrome de Klinefelter tienen el **cromosoma X adicional** sólo en algunas de sus células, y no en todas. Raramente, una forma más grave de Klinefelter puede ocurrir si hay más de una copia extra del cromosoma X (48, XXXY, por ejemplo).

El síndrome de Klinefelter no es una enfermedad hereditaria. La falla genética que conduce a la enfermedad ocurre durante la formación del huevo, espermatozoide, o después de la fecundación.

El síndrome de Klinefelter es generalmente causado por lo que se llama no disyunción. La disyunción ocurre cuando un par de cromosomas sexuales no se separa durante la formación del óvulo o del espermatozoide. Cuando un óvulo que presenta un cromosoma X extra se une a un espermatozoide normal, por ejemplo, el embrión resultante de la fecundación terminará con tres cromosomas sexuales (XXY), en vez de las dos normales (XX o XY). Lo mismo ocurre en el caso

Síndrome De

Causas, Síntomas Y Tratamientos

<http://www.sindrome-de.org>

de que el esperma haya tenido mala formación. Conforme el embrión se va desarrollando, el cromosoma X extra es copiado en cada célula, hasta que se forme el bebé.

Síntomas del síndrome de Klinefelter

Los portadores del síndrome de Klinefelter presentan signos distintos y característicos para cada fase de la vida. Sin embargo, muchos pueden no manifestar ningún tipo de síntoma hasta la vida adulta. Los demás presentan efectos notables de la enfermedad tanto en el crecimiento como en la apariencia, además de problemas en el habla y dificultad en el aprendizaje.

Los signos y síntomas del síndrome de Klinefelter varían según la edad y pueden incluir:

Primera infancia

Músculos débiles

Desarrollo motor lento, en el que el niño tarda más tiempo que el promedio para aprender a sentarse, gatear y caminar

Retraso en el habla

Personalidad dócil y silenciosa

Problemas congénitos, como los testículos que no hayan bajado a la bolsa escrotal, por ejemplo

Infancia y adolescencia

Estatura mayor que la media

Piernas más largas, más corto torso y caderas más amplias en comparación con otros niños

Pubertad ausente, retrasada o incompleta

Músculos poco desarrollados

Menos por los que la media para la edad

Pene pequeño

Tejido ampliado de mama (ginecomastia)

Huesos débiles

Bajos niveles de energía

Timidez

Dificultad para expresar sentimientos o socializar

Problemas con lectura, escritura, ortografía o matemáticas

Problemas de atención

Fase adulta

Perfiles y pene pequeños

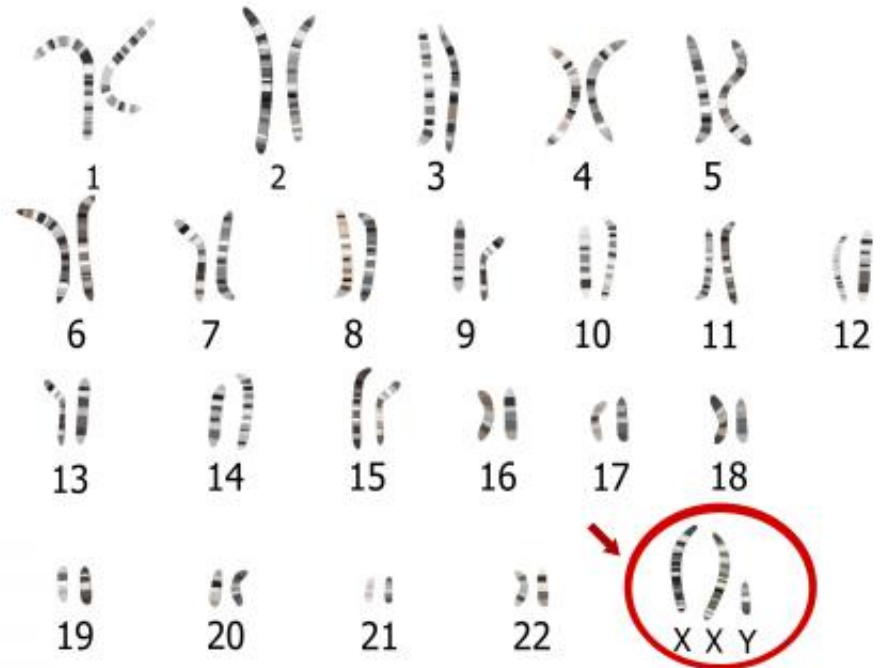
Síndrome De

Causas, Síntomas Y Tratamientos

<http://www.sindrome-de.org>

Estatura mayor que la media
Huesos débiles
Disminución en los pelos de la cara y del cuerpo
Ginecomastia
Disminución del deseo sexual

Diagnóstico del Síndrome de Klinefelter



El proceso de **diagnóstico del síndrome de Klinefelter** generalmente comienza con un examen físico, en el cual el médico examinará la región genital del paciente, entre otros procedimientos.

A continuación, el médico puede pedir un análisis cromosómico (**cariograma**), que es el método más utilizado por especialistas para confirmar el diagnóstico del síndrome de 47. Este análisis se realiza para determinar si hay la presencia de un cromosoma X extra en el paciente. En este examen, se toma una pequeña muestra de sangre para ser analizada.

El especialista puede realizar pruebas hormonales para determinar si el paciente tiene el mismo síndrome de 47 o no. En estas pruebas, muestras de orina y sangre se envían al laboratorio para medir los niveles hormonales de la persona.

Tratamiento del Síndrome de Klinefelter

Síndrome De

Causas, Síntomas Y Tratamientos

<http://www.sindrome-de.org>

Si usted o su hijo es diagnosticado con el **síndrome XXY**, el tratamiento precoz puede ayudar a minimizar los problemas.

Aunque no hay manera de reparar los cambios de los cromosomas sexuales, los diferentes tipos de tratamientos que están disponibles para los portadores del síndrome de Klinefelter pueden ayudar a minimizar los efectos de la enfermedad también. Cuanto antes se realiza el diagnóstico y el tratamiento se inicia, mayores serán los beneficios para el paciente. Pero recuerde: nunca es tarde para buscar ayuda médica e iniciar el tratamiento.

El tratamiento para el síndrome de Klinefelter puede incluir algunos métodos específicos, como:

- Terapia de reemplazo hormonal (testosterona)
- Recolección de muestras de tejido de la región del tórax
- Apoyo escolar para compensar los retrasos de aprendizaje que pueden surgir
- Tratamiento de la fertilidad
- Tratamiento psicológico

<https://www.youtube.com/watch?v=sjQXAoX-nAE>