

## **SÍNDROME DE KLINEFELTER**

El **Síndrome de Klinefelter** es una alteración cromosómica, que se presenta en aproximadamente 1 de cada 1000 varones.

### **¿Cómo es el niño con síndrome de Klinefelter?**

Los niños con **Síndrome de Klinefelter** tienen apariencia normal y su inteligencia también está dentro de lo normal. En algunos casos se presenta retardo en el aprendizaje, problemas de coordinación o trastornos de la conducta que pueden dar lugar a dificultades escolares o en la adaptación con el grupo social.

Muchos niños con **Síndrome de Klinefelter** no son diagnosticados en la edad escolar, debido a que los síntomas son leves e inespecíficos. Frecuentemente el diagnóstico recién se sospecha cuando aparecen otras características en la pubertad o en la adultez.

### **¿A qué se debe este síndrome?**

Los varones con este síndrome tienen una **dotación cromosómica** diferente, en la que en lugar de tener 2 cromosomas sexuales (cariotipo 46, XY), se presenta un cromosoma X de más: 47, XXY. La existencia de un cromosoma Y, que es el determinante de sexo masculino, hace que este cuadro sólo se presente en varones.

### **¿Cuándo se hace evidente el cuadro?**

Los rasgos más típicos del síndrome aparecen alrededor de los 12 a 16 años. La pubertad puede retrasarse o presentarse en forma incompleta.

La morfología de los varones con Síndrome de Klinefelter es variable: algunos sujetos son altos y delgados, otros tienden a la obesidad. En la mitad de los casos se observa acúmulo de grasa en la zona pectoral (ginecomastia) y en las caderas.

Muchas veces estas características no se presentan y el cuadro sólo se hace evidente cuando el adulto es estudiado por infertilidad y se encuentra azoospermia (falta de espermatozoides en el semen)

### ***¿El cromosoma X de más altera su identidad sexual?***

*En los pacientes con **Síndrome de Klinefelter** la identificación sexual y la potencia sexual son normales, pero la fecundidad está disminuida, porque hay producción deficiente de espermatozoides, la mayoría son infértiles.*

### ***¿Se puede repetir en la familia?***

*El **Síndrome de Klinefelter** no es hereditario. Ocurre por un error casual en la división cromosómica durante la formación de alguno de los gametos (óvulo o espermatozoide) que originó el embrión. Por tanto, no tiene mayor riesgo de repetir en la familia.*

### ***¿Qué tratamiento debe darse?***

***Dependiendo de la edad en que se hace el diagnóstico:** Se sugiere estimulación precoz, evaluación temprana del aprendizaje para el consejo psicopedagógico. Consulta con un endocrinólogo y tratamiento hormonal en el periodo pre-puber y durante la pubertad, si fuera necesario. Los métodos de fertilización asistida pueden ayudar en el tratamiento de la infertilidad.*