

DIAGNOSTICO DE SINDROME DE KLINEFELTER EN LA PUBERTAD: UNA PATOLOGIA FRECUENTE EXCEPCIONALMENTE DIAGNOSTICADA EN LA EDAD PEDIATRICA

AZNAL E., OYARZABAL M., CHUECA M., SOLA A., AIZPUN M.
Unidad de Endocrinología Infantil. Hospital Virgen del Camino. Pamplona

INTRODUCCION:

El Síndrome de Klinefelter (XXY) es una alteración cromosómica frecuente (1 de cada 500 varones) y que en su mayoría no se diagnostica hasta la edad adulta. Los síntomas son variados y poco expresivos, pudiendo ocurrir rasgos como micropene, hipospadias o testículos no descendidos, problemas en la adquisición del lenguaje y durante la adolescencia pueden aparecer talla alta, y caracteres masculinos poco marcados. El defecto constante en el Síndrome es la ausencia de conductos seminíferos lo que se traduce siempre en infertilidad. El tratamiento es sintomático en todos los casos.

CASO CLINICO:

Varón de 14 años de edad controlado en la consulta de Endocrinología Infantil desde los 6 años por hipercolesterolemia familiar con cocientes de riesgo lipídico elevados. No antecedentes de interés salvo la hipercolesterolemia. Desarrollo estatural bueno con percentiles de talla P(90-97). Hábito longuilíneo. Buen rendimiento escolar. Se instaura tratamiento con dieta hipolipemiente y resinas. A los 8 años de edad, presenta crisis epilépticas de tipo sensorial.

A los 12 años inicia desarrollo puberal con aumento del volumen testicular y aparición de vello púbico. A los 13 años, el volumen testicular es de 10 cc, pene 3 y vello púbico 3 (Normal). A los 14 años, presenta una talla de 174,6 cm (T.H.: 171 cm) y llama la atención la involución del volumen testicular (5-6 cc) con pene y vello púbico adultos.

Se sospecha Síndrome de Klinefelter, por lo que es remitido al Servicio de Genética donde se confirma el diagnóstico.(Cariotipo XXY)

CONCLUSIONES:

La inmensa mayoría de los varones afectados no son diagnosticados hasta que ya en la vida adulta consultan por infertilidad. El Síndrome de Klinefelter es una patología poco diagnosticada por lo que creemos obligado un seguimiento pediátrico de la adolescencia que en nuestro caso, ha permitido un diagnóstico temprano así como una correcta orientación para el futuro. Sería conveniente a nuestro parecer, la introducción de un screening neonatal para el diagnóstico de esta patología.