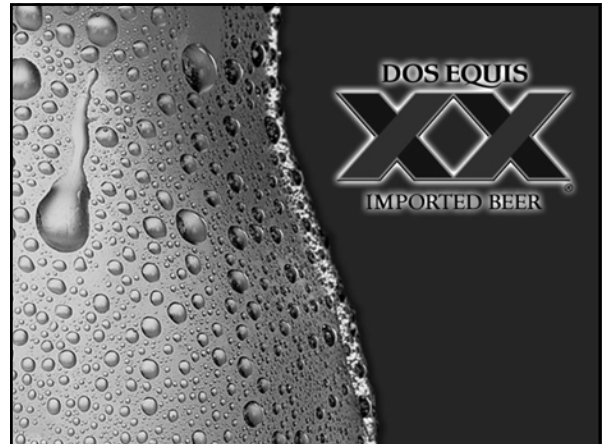


Sindrome de Klinefelter XXY

Arturo R. Rolla, MD
Beth Israel Deaconess Med. Ctr.
Harvard Medical School
Boston, MA USA



Harry F. Klinefelter Jr., MD

- Nació en Baltimore en 1912
- Graduado en Medicina, Johns Hopkins 1941
- “Traveling Fellow” en Harvard 1941-1943, trabajó con el laboratorio del Dr. Means
- “Después de romper varios aparatos caros en el laboratorio le pedí al Dr. Means que me deje ir a trabajar en endocrinología clínica con el Dr. Fuller Albright”

Harry F. Klinefelter Jr., MD

- La semana siguiente en la clínica de los sábados del Dr. Fuller Albright el primer paciente fue un hombre de 19 años con ginecomastia y testículos pequeños
- El Dr. Albright le dijo que ya había visto varios pacientes similares y le pidió que juntara todos esos casos para estudiarlos

Hay que saber estar en el lugar oportuno en el momento oportuno

**Harry F. Klinefelter Jr.,
Edward C. Reifenshtein Jr.
and Fuller Albright**

“Syndrome characterized by gynecomastia, aspermatogenesis, without A-Leydigism, and increased excretion of Follicle-Stimulating Hormone”

Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism
1942; 2:615

Etiología ---- ???

- “No hemos encontrado una razón en estos pacientes para explicar las lesiones testiculares”
- “A uno sólo le queda la conclusión que la lesión es de tipo degenerativo de etiología desconocida que comienza muy temprano en la vida”

Murray L. Barr, MD

- Nacido en Belmont, Ontario, Canadá 1908
- MD Universidad of Western Ontario 1930
- 2 años de práctica médica general
- Comenzó a trabajar en Anatomía de su facultad
- 1939 Royal Canadian Air Force: Investigar la fatiga en gatos
- Con E. G. Bertram (Un estudiante) identificaron una acumulación de cromatina en los núcleos de neuronas...de gatas hembras solamente

Earl R. Plunkett, MD PhD and Murray L. Barr, MD

“Cytological tests of sex in congenital testicular hypoplasia”

Letter to the Editor
J Clin Endocrinol Metab 1956; 16:829

Jacobs PA y Strong JA

“A case of human intersexuality having a possible XXY sex-determining mechanism”

Nature 1959; 183:302

XXY en otras especies

- Gatos Calico (39 XXY)
- Perro con 79 XXY (J Am Vet Med Assoc 1998; 15:212)
- Toro con 61 XXY (Can Vet J 1994; 35:182)
- Caballo con 65 XXY (Equine Vet J 1993; 25:333)

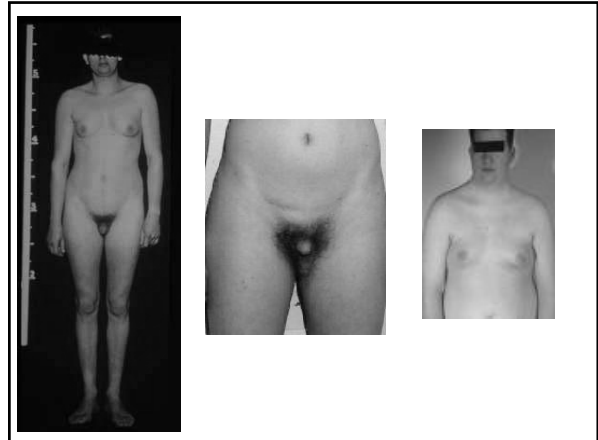


Aneuploidía, trisomía

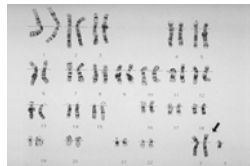
47 XXY Síndrome de Klinefelter



- Fenotipo variable – Mosaicos
- Infertilidad por azoospermia debido a hialinización de los túbulos seminíferos
- Hipogonadismo primario debido a una falla de las células de Leydig (Variable)
- Cambios emocionales e intelectivos



Variaciones



- Trisomía 47 XXY (80%)
- Mosaicos 47XXY/46XY, 47XXY/46XX
- Síndromes Poli X: 48XXXYY, 49XXXXYY
- Hombre 46 XX
- Síndromes Poli Y: 47XYY, 48XXYY, 49XXXYY
- Anomalías cromosómicas concomitantes, translocaciones

Trisomía Trisomía Trisomía

XXY

No-disyunción

- Durante la meiosis
- En las mitosis primitivas del embrión

Presentación Clínica variable

- Mosaicismo
- Formulas cromosómicas con distintos fenotipos
- Severidad del hipogonadismo variable

- Talla, peso, intelecto varían

Mosaicos XXY

- Estatura más normal
- Intelecto y personalidad más normales
- Menos síntomas
- Testículos no tan pequeños
- Pueden tener algo de espermatogénesis y análisis de semen con espermatozoides

Mosaicos XXY--- rara vez

- Kariotipo normal en linfocitos circulantes
- Repetir el kariotipo con fibroblastos cutáneos
- MUY RARO: XXY específico a ciertos órganos (Testículo)

Edad de diagnóstico

- Intrauterino: Amniocentésis
- Antes de la pubertad: Astuto pediatra encuentra testículos muy pequeños y/o piernas muy largas
- Desarrollo puberal incompleto o ginecomastia, más tarde infertilidad
- Un porcentaje importante sin diagnóstico

Ginecomastia

- ✓ Frecuente pero no universal
- ✓ Debido al hipogonadismo, aumento de la secreción testicular de Estradiol y obesidad concomitante
- ✓ Considere mastectomía bilateral cosmética
- ✓ Puede comenzar o empeorar con el tratamiento con Testosterona – Aromatasa local
- ✓ Incidencia aumentada de cáncer de mama



Estatura aumentada

- ❖ La mayoría de los pacientes > 1.90 m
- ❖ Miembros inferiores más largos: Pubis a piso > pubis a cabeza
- ❖ La braza no está aumentada
- ❖ Hombres XX son más bajos y los Poli X's son más altos

Cromosoma X y talla

- Mujeres XXX son mas altas que las XX
- Mujeres XX son mas altas que las X0
- Hombres XXY son mas altos que los XY

Talla y Cromosoma Y

- Mujeres XY más altas que las XX
- Hombres XYY más altos que los XY
- Poli Y's son los más altos

Gracias por visitar este Libro Electrónico

Puedes leer la versión completa de este libro electrónico en diferentes formatos:

- HTML(Gratis / Disponible a todos los usuarios)
- PDF / TXT(Disponible a miembros V.I.P. Los miembros con una membresía básica pueden acceder hasta 5 libros electrónicos en formato PDF/TXT durante el mes.)
- Epub y Mobipocket (Exclusivos para miembros V.I.P.)

Para descargar este libro completo, tan solo seleccione el formato deseado, abajo:

