

¿Qué es el síndrome de Klinefelter?

Es un trastorno de origen genético que se da solo en varones que tienen un cromosoma X de más.

Casi todas las personas tienen 46 cromosomas. Y dos cromosomas sexuales, X e Y, que determinan el sexo. Las niñas tienen dos cromosomas X y los varones un cromosoma X y un cromosoma Y.

Este síndrome se da cuando el varón nace con al menos 1 cromosoma X extra. Esto se escribe como XXY. Se da en alrededor de 1 de cada 500 varones, siendo el trastorno más frecuente de los cromosomas sexuales en varones.

¿Cómo se manifiesta?

Al nacer los niños suelen tener un aspecto físico normal. Es a mitad de la pubertad cuando se dan algunos o todos los siguientes síntomas ([figura 1](#)):

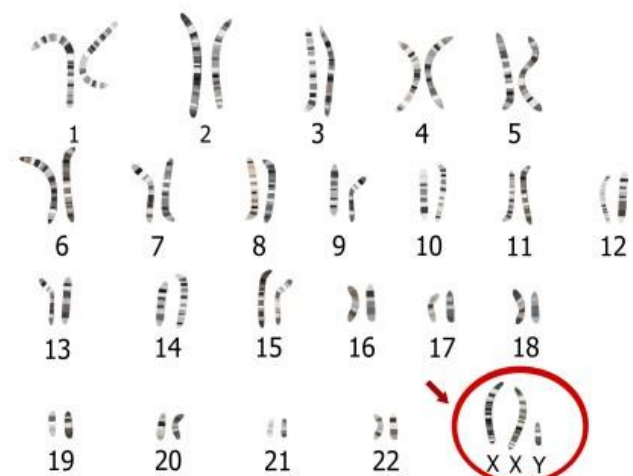
- Talla alta: piernas largas, tronco corto, hombros iguales como el tamaño de la cadera, cuerpo menos musculado.
- Agrandamiento anormal de las mamas ([ginecomastia](#)).
- Disminución de vello facial y corporal.
- Testículos y pene pequeños.
- Osteoporosis.
- [Retraso de la pubertad](#) o pubertad incompleta.
- Menor nivel de energía: niños tranquilos y tímidos.
- Problemas de atención, dificultad en el desarrollo del habla, [en el aprendizaje](#) de las palabras, en la lectura, escritura y ortografía.

¿Cómo se diagnostica?

Puede pasar desapercibido hasta que el niño presenta retraso puberal. El pediatra explorará los testículos y proporciones corporales y preguntará sobre cuestiones de aprendizaje y comportamiento.

Hay dos pruebas básicas, que se realizan en una muestra de sangre, para detectar el síndrome:

- Prueba hormonal: para ver anomalías en las hormonas (sobre todo testosterona) que son propias del síndrome.
- Análisis cromosómico o estudio del cariotipo, para ver la cantidad de cromosomas del paciente y ver si se da la composición XXY.



¿Qué problemas asocian con el crecimiento?

Suelen estar relacionados con el habla, el aprendizaje, el desarrollo físico y social, y tienen baja [autoestima](#).

¿Pueden tener hijos?

Casi todos pueden tener relaciones sexuales al ser hombres. Aunque para ello necesitan seguir el tratamiento con testosterona.

Al fabricar menos cantidad de espermatozoides, muchos no pueden tener hijos sin ayuda de un especialista en infertilidad.

¿Cómo se trata?

El tratamiento hormonal sustitutorio con testosterona da lugar a una virilización, según la edad. Así, ayuda a tener la voz más grave, desarrollo de músculos, crecimiento del pene, aumentar la energía, vello facial y corporal, disminuir las mamas y mejorar la autoestima. Se debe empezar tratamiento, una vez diagnosticados, al inicio de la pubertad, sobre los 12-13 años.

Deben ser seguidos por el Endocrinólogo pediátrico.

Fecha de publicación: 1-01-2018

Autor/es:

- [Paloma Chinarro Martínez](#). Pediatra. Centro de Salud "Puerta Blanca". Málaga
- [M^a Ángeles Caballero Morales](#). Pediatra.. Centro de Salud "Ciudad Jardín ". Málaga.

