

GENÉTICA UAB

# Síndrome de Klinefelter

---

Paula Melón Bajo

31/05/2015

## Introducción

Si tuviese que buscar un porqué a todo lo que me ha ocurrido este año –aunque realmente no crea que haya ninguna fuerza global que me haya impulsado a ello- sería este: el Síndrome de Klinefelter. La primera vez que escuché hablar sobre él tenía 13 años y poca idea de lo que me depararía el futuro. Hoy, tengo 18 y estoy cursando el grado de Genética.

Recuerdo exactamente los dibujos que había en la página donde nombraban aquello tan extraño “Síndrome de Kline...”. Una tabla con unas 10 anomalías cromosómicas y aquella resaltó más que el resto, despertaba en mí un interés adicional. Desde ese día sentí una necesidad de conocer más sobre aquellas personas que la padecían. Y, la verdad, creo que fue un hecho que tuvo bastante peso en mi posterior fascinación por la genética. Curiosamente, 4 años más tarde de saber de ella, una persona a la que conocía desde hacía bastante más, me confesó padecerla, y ahí es cuando supe que tanto él, como yo, como las personas que la desconocen y aquellas que la padecen, merecíamos dedicar un tiempo de nuestra vida en aprender y conocer un poco más sobre el síndrome de Klinefelter.

Por ello he realizado un pequeño trabajo de búsqueda sobre las bases de la anomalía, he tenido la oportunidad de realizar una entrevista a mi amigo para poder conocer sus efectos de una forma más cercana y, por último, he redactado una pequeña conclusión que recopila la información y añade un toque personal.

## Síndrome de Klinefelter

### Generalidades

Cada ser humano que se haya desarrollado correctamente tiene una dotación cromosómica normal. Como dotación cromosómica normal entendemos un número cromosómico óptimo para el correcto desarrollo de esta persona, es decir, tener 46 cromosomas apareados aquellos idénticos, en cuanto a los genes que poseen, de 2 en 2, a excepción del último par o cromosomas sexuales, los cuales serán XX para la mujer y XY para el hombre.

Cualquier cariotipo que se salga de los parámetros marcados determinará en el individuo una anomalía cromosómica que puede derivar en algo letal o en algo con lo que sea compatible la vida. Concretamente en este caso, el **Síndrome de Klinefelter**, también denominado “síndrome XXY”, es un trastorno genético que se caracteriza por la posesión de un cromosoma sexual extra, concretamente un cromosoma “X” adicional que acompaña a otro X y a un Y, como este último es el que determina la condición de macho, estamos ante una anomalía que sólo la padece este sector. Además existen variantes y se conocen casos de síndrome XXXY y XXXXY, aunque el más común es el primero.

### Causas

El síndrome de Klinefelter no es un trastorno hereditario, en el sentido de que no se transmite de padres a hijos como otras afecciones genéticas. Ocurre de forma aleatoria debido a un error en la división celular cuando se están formando las células reproductoras del padre. Los cromosomas sexuales no segregan independientemente cada uno a un polo, sino que quedan ambos en el huso mitótico o ambos se dirigen al mismo polo, de manera que los gametos resultantes tendrán: la mitad dos cromosomas sexuales cuando tan sólo deben tener uno, y la

otra mitad no tendrán ninguno. Si una de las células defectuosas fecunda el óvulo y se inicia un embarazo, el bebé nacerá con la composición cromosómica XXY en algunas de sus células y en otras con XO (síndrome de Turner).

La composición cromosómica XXY puede afectar a algunas o a todas las células del cuerpo. Si solo algunas de las células del cuerpo presentan esta composición cromosómica, se dice que la persona tiene **síndrome de Klinefelter en mosaico** (en este caso el error viene dado en una de las divisiones mitóticas durante el desarrollo fetal del individuo).

### Efectos

Muchos niños con síndrome de Klinefelter no presentan signos ni síntomas de este trastorno y hay algunos que ni siquiera saben que lo tienen hasta que se hacen adultos, esto es debido a que, cuando se inicia la pubertad y los cuerpos empiezan a fabricar hormonas sexuales, los niños afectados no suelen fabricar una cantidad suficiente de testosterona. Esto puede afectar a cosas como el crecimiento de su pene y de sus testículos, y son estos los primeros efectos visibles que provocan una señal de alerta en el individuo.

Los niños con síndrome de Klinefelter pueden presentar algunos (o todos) de los siguientes síntomas:

- Estatura alta y cuerpo menos musculado que otros niños de su misma edad
- Caderas más anchas y piernas más largas
- Senos poco desarrollados (ginecomastia).
- Huesos débiles
- Menor nivel de energía
- Testículos y pene de menor tamaño
- Retraso de la pubertad o pubertad incompleta (en contadas ocasiones, no llegan a atravesar esta etapa)
- Menor vello facial y corporal tras la pubertad
- Problemas de atención, dificultades en el desarrollo del habla, en el aprendizaje de las palabras, en la lectura, la escritura y la ortografía.

Tienden a ser tranquilos, tímidos y más reservados o sensibles que otros niños. Algunos niños con este síndrome están menos interesados en los deportes y las actividades físicas que los demás. Puesto que gran parte de la vida de un adolescente gira en torno al deporte y las tareas escolares, los niños con síndrome de Klinefelter pueden tener la sensación de que no encajan bien en sus grupos de referencia y pueden tener una **falta de confianza en sí mismos**, aunque es casi seguro que, al superar esta etapa, pierdan esta inseguridad y mantengan relaciones sociales normales.

## Otros problemas

La mayoría de adolescentes con síndrome de Klinefelter no son proclives a presentar importantes problemas de salud. De todos modos, este trastorno les puede plantear problemas en etapas posteriores de su vida. Las personas afectadas por un síndrome de Klinefelter están más expuestas a padecer cánceres y otras enfermedades, como la osteoporosis, una afección donde los huesos se debilitan en etapas posteriores de la vida. La mayoría de los chicos con síndrome de Klinefelter pueden mantener relaciones sexuales, generalmente con la ayuda de tratamientos de testosterona. De todos modos, sus testículos no permiten fabricar suficiente cantidad de esperma como para tener hijos. Cuanto antes se detecte un síndrome de Klinefelter, mejor. Los tratamientos son más eficaces si se inician cuando la persona sigue siendo joven. Hay dos análisis básicos que sigue un médico en el momento de detectar el síndrome:

- Prueba hormonal. Esta prueba permite detectar anomalías en las concentraciones hormonales (testosterona principalmente) compatibles con la composición cromosómica XXY. Se suele hacer extrayendo una muestra de sangre.
- Análisis cromosómico. Esta prueba también se denomina **estudio del cariotipo**. En ella se identifica la cantidad de cromosomas del paciente para determinar si presenta la combinación XXY. Se suele realizar utilizando una muestra de sangre.

## Tratamiento

No hay forma alguna de modificar la composición cromosómica XXY en una persona que ha nacido con ella, pero existen algunos tratamientos que pueden ayudar. Si se inicia pronto el tratamiento, este resultará mucho más eficaz.

**El tratamiento hormonal sustitutivo** (THS) con testosterona actúa incrementando las concentraciones de testosterona del afectado hasta que estén dentro de la normalidad. La testosterona adicional puede ayudar a una persona con síndrome de Klinefelter a desarrollar más los músculos y a tener una voz más grave, así como favorecer el crecimiento del pene y del vello facial y corporal. También puede mejorar la densidad ósea y reducir el crecimiento mamario. De todos modos, este tipo de tratamiento no permite aumentar el tamaño testicular ni corregir la esterilidad. Además de esto, produce un aumento de peso en el paciente.

## **Entrevista a Miguel Iglesias**

Miguel Iglesias es un joven de 21 años que reside en la ciudad de León. Durante sus primeros 17 años de vida, se ha sentido diferente al resto por una serie de comportamientos, que iban en su naturaleza, que eran distintos a lo conocido como "normal". Sus gestos y posturas eran afeminados, y eso se traducían en objeto de burla del resto de la gente. Como él no entendía por qué actuaba de esta manera, decidió visitar un psicólogo para intentar corregir todas estas costumbres con las que no se sentía ni cómodo ni identificado, hasta que finalmente lo consiguió. A día de hoy, Miguel es un chico aparentemente normal, con una vida como el resto y bastante seguridad en sí mismo. Este verano le diagnosticaron Síndrome de Klinefelter, dando lugar así a muchas respuestas que llevaban años sin ser resueltas. Ha tenido la amabilidad de concederme una entrevista para poder así conocer su historia y familiarizarnos, de una manera más cercana y práctica, con esta anomalía.

P: ¿Cuándo y por qué sospechaste que podías padecer algún tipo de anomalía?

M: La verdad es que en ningún momento pensé que sufría ninguna anomalía o defecto genético como este, fue durante una revisión médica con el urólogo cuando él me recomendó ir al endocrino, ya que notaba que mis testículos eran demasiado pequeños para mi edad y tenía muy poco vello en el cuerpo.

P: ¿Cómo te lo diagnosticaron?

M: Me lo diagnosticaron mediante una ecografía en los testículos, una analítica para comprobar los niveles de hormonas y un cariotipo.

P: ¿Se te había pasado por la cabeza padecer este tipo de síndrome?

M: Jamás había oído hablar de este síndrome por lo cual no sabía qué problemas daba, y por lo tanto nunca podría haber pensado en padecerlo.

P: Me has dicho que previamente no conocías sus efectos pero, ¿Los conoces ahora?

M: En este momento conozco algunos efectos y me he informado por internet a mayores de lo que me han explicado los médicos; es un síndrome un tanto extraño por lo tanto tampoco me fio mucho de lo que leo en internet. Por ello me gustaría que se investigase más para poder saber sobre el con más exactitud.

P: ¿Cómo te sentiste cuando te lo diagnosticaron?

M: Me sentí extraño y confuso al mismo tiempo, un día te levantas pensando que no tienes ninguna enfermedad y cuando te lo dicen te das cuenta de que sí y que encima no tiene una cura inmediata, que vas a tener que vivir con ello. Esto hizo que al principio me costará encajar la noticia.

P: Al haber buscado información, supongo que sabrás que hay variantes cromosómicas para el síndrome. ¿Sabes si eres XXY, XXXY o XXXXY?

M: Según el cariotipo la endocrino me dijo que soy XXY.

P: ¿Le diste respuesta a muchos de los problemas de tu infancia?

M: Sí. El día que me lo diagnosticaron y me explicaron lo que conllevaba tenerlo di respuesta a muchísimos problemas que he tenido en la infancia.

P: ¿A qué edad te engendró tu madre? ¿Crees que esta podría ser la causa?

M: Mi madre me engendro a los 34 años de edad, no creo que sea la causa, yo creo que cualquier persona independientemente de su edad puede engendrar a una persona con este síndrome.

P: Cuando eras bebé, ¿Te costó más gatear, hablar o leer (ya de más mayor) que al resto?

M: No, de bebe tanto hablar, gatear y leer fue a la edad que suele ser normalmente, no tuve problemas con ello.

P: A continuación, te voy a enumerar una serie de síntomas. Dime si los padeces o no:

- ✓ Infertilidad: SI
- ✓ Cuerpo en forma de pera: NO
- ✓ Micropene: NO
- ✓ Malformaciones en los genitales: No como tal pero si lo suficiente para que el escroto sea hipoplastico.
- ✓ Escroto hipoplastico: SI
- ✓ Poco vello: SI
- ✓ Pechos desarrollados: SI, pero en una cantidad ridícula.
- ✓ Disminucion de libido: SI
- ✓ Falta de autoestima: SI

P: Respecto a tu condición sexual, ¿Crees que está relacionada con que padezcas el síndrome?

M: Yo creo que no tiene nada que ver una cosa con la otra, pero si es posible que afecte, no estoy muy seguro la verdad.

P: ¿Te supone algún problema hablar de ello con la gente?

M: La verdad es que no me supone ningún problema comentarlo, es algo que yo no he escogido, existen muchas personas con enfermedades y esta, en mi caso, es una más.

P: ¿Cuál ha sido el efecto o síntoma que más te ha afectado emocionalmente?

M: Existen varios síntomas que me han afectado bastante, pero yo creo que el que más, ha sido la infertilidad.

P: ¿Estarías dispuesto a someterte a algún tratamiento con tal de minimizar sus efectos? (o te sometes a alguno)

M: Actualmente estoy sometido a un tratamiento para intentar aumentar los niveles de testosterona en mi cuerpo.

El tratamiento consiste en que cada 3 meses debo ponerme una inyección de Reandron (testosterona). Cada vez que me la pongo a los 15/20 días tengo que hacerme una analítica y, seguido, ir al Endocrino para que me explique cómo van los niveles de testosterona principalmente. También los niveles de colesterol son importantes porque uno de los efectos secundarios del tratamiento es la subida de colesterol junto con el aumento de peso entre otros.

El tratamiento simplemente es para intentar solucionar la falta de autoestima, disminución de libido y el poco vello, ya que de momento para el resto de síntomas no me han dado ninguna solución.

P: ¿Apoyarías una línea de investigación para este síndrome?

M: Sí, sí la apoyaría, es más, el simple hecho de que se esté realizando un trabajo sobre este síndrome ya me parece algo genial. Por otra parte entiendo que existen muchas enfermedades letales que quizá necesiten ser investigadas por encima de la mía, pero sí, apoyo la investigación de este síndrome.

P: ¿Estarías dispuesto a someterte a pruebas clínicas experimentales con tal de intentar erradicarlo o minimizar sus efectos?

M: Primero tendrían que explicarme todo el proceso y los riesgos que pueda tener, quizá asumir demasiados riesgos sea contraproducente y prefiera vivir con ello. Pero si los riesgos no fuesen muy altos, quizá optaría por probar el tratamiento.

P: ¿Conoces alguna organización que se dedique a ello?

M: No, no conozco ninguna organización que se dedique a ello.

P: Hasta aquí la entrevista, muchísimas gracias por dedicarme tu tiempo y compartir tu historia.

## CONCLUSIÓN

Como se ha podido ver a lo largo del trabajo, el Síndrome de Klinefelter afecta a un amplio sector de la población y es bastante desconocido hoy en día. Mediante la entrevista realizada a Miguel, he podido concluir que, efectivamente, estamos ante una anomalía genética poco estudiada y muy desconocida por nuestra sociedad. Es curioso que ni si quiera alguien que la sufre, haya podido sentirse cómodo y afirmar que conoce las causas de su enfermedad, por ello creo que resultaría interesante e importante realizar más estudios y dedicar más investigaciones al Síndrome de Klinefelter. Por otro lado, es cierto que hay que priorizar, y dedicar una línea de investigación a este síndrome, puede resultar menos necesario que hacerlo con alguna otra enfermedad que requiere de inmediatez para poder ser curada, tratada o erradicada, pero esto no quiere decir que nos tengamos que olvidar de estas personas que también están teniendo dificultades para llevar una vida como el resto. Creo que aún queda mucho por saber, tanto sobre este caso en concreto, como sobre la genética en general ya que se trata de un campo del que sabemos mucho pero aún nos queda más por descubrir.