

Personas eXtraordinarias

Síndrome de Klinefelter

Mitos, realidades y futuro

Gilberto Pérez López
Endocrinólogo y Pediatra



Grupo de Identidad y diferenciación Sexual de la SEEN
(GIDSEEN)



Hospital Universitario
Ramón y Cajal
Unidad de Identidad de Género

Hospital La Luz
Grupo quirónsalud



Madrid, 9 de marzo de 2019



“Empoderamiento”

Spreading Positivity and Awareness

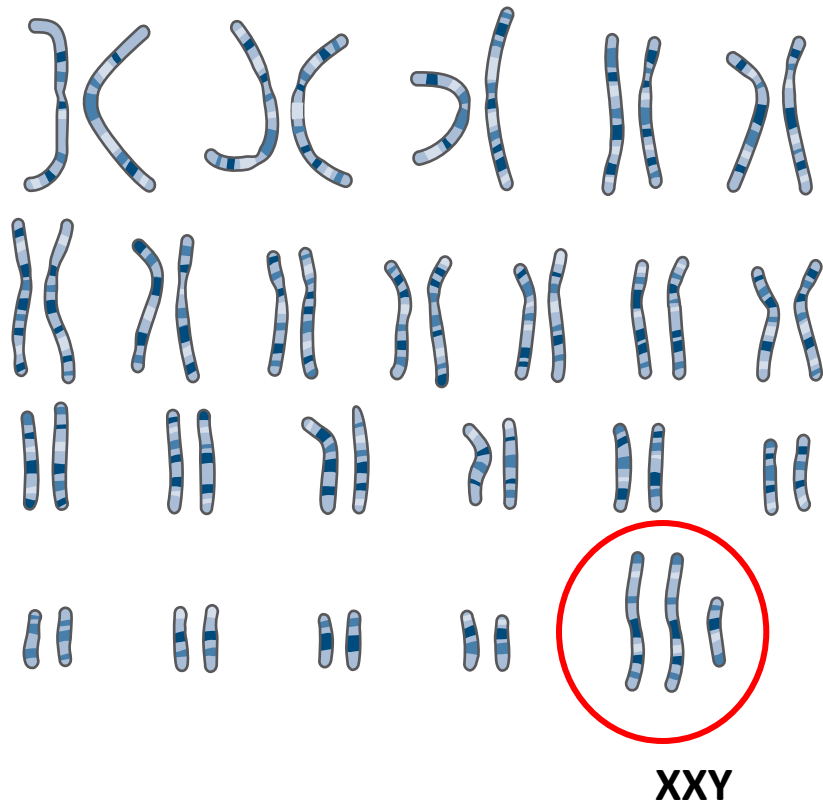
My name is **Ryan Bregante**, I was born with *Klinefelter Syndrome*.

EXPLORE MORE

livingwithxxy.com



Síndrome de Klinefelter (SK)



Prevalencia*: 1/660 RN varones vivos

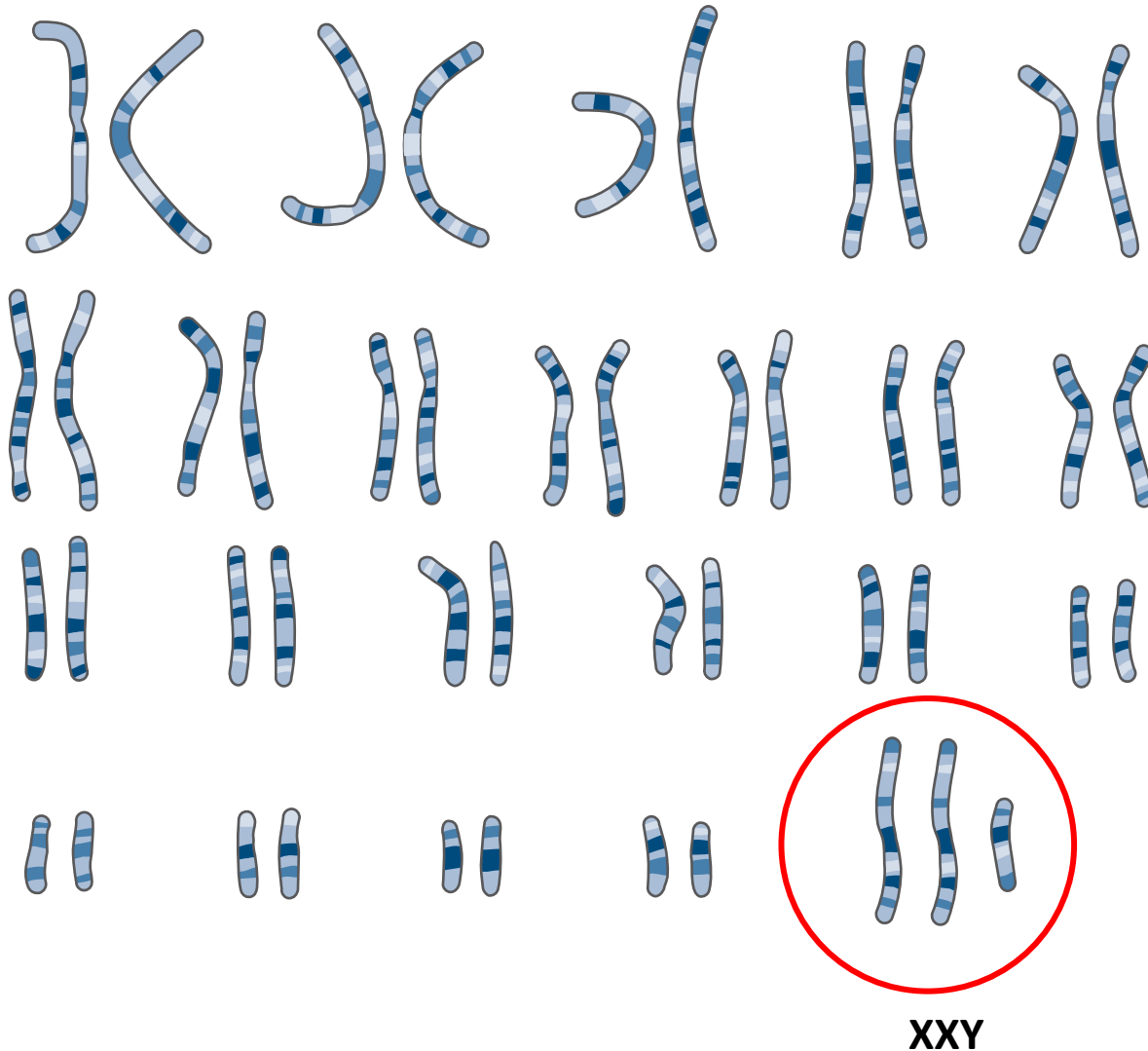
*Datos de estudios daneses

En Europa, **se considera rara** a una **enfermedad** que afecta a 1 de cada 2000 personas.

¡EL SK NO ES UNA ENFERMEDAD RARA!
ES UN CUADRO INFRA-DIAGNOSTICADO



Síndrome de Klinefelter (SK)



Prevalencia*: 1/660 RN varones vivos

*Datos de estudios daneses

En Europa, **se considera rara** a una **enfermedad** que afecta a 1 de cada 2000 personas.



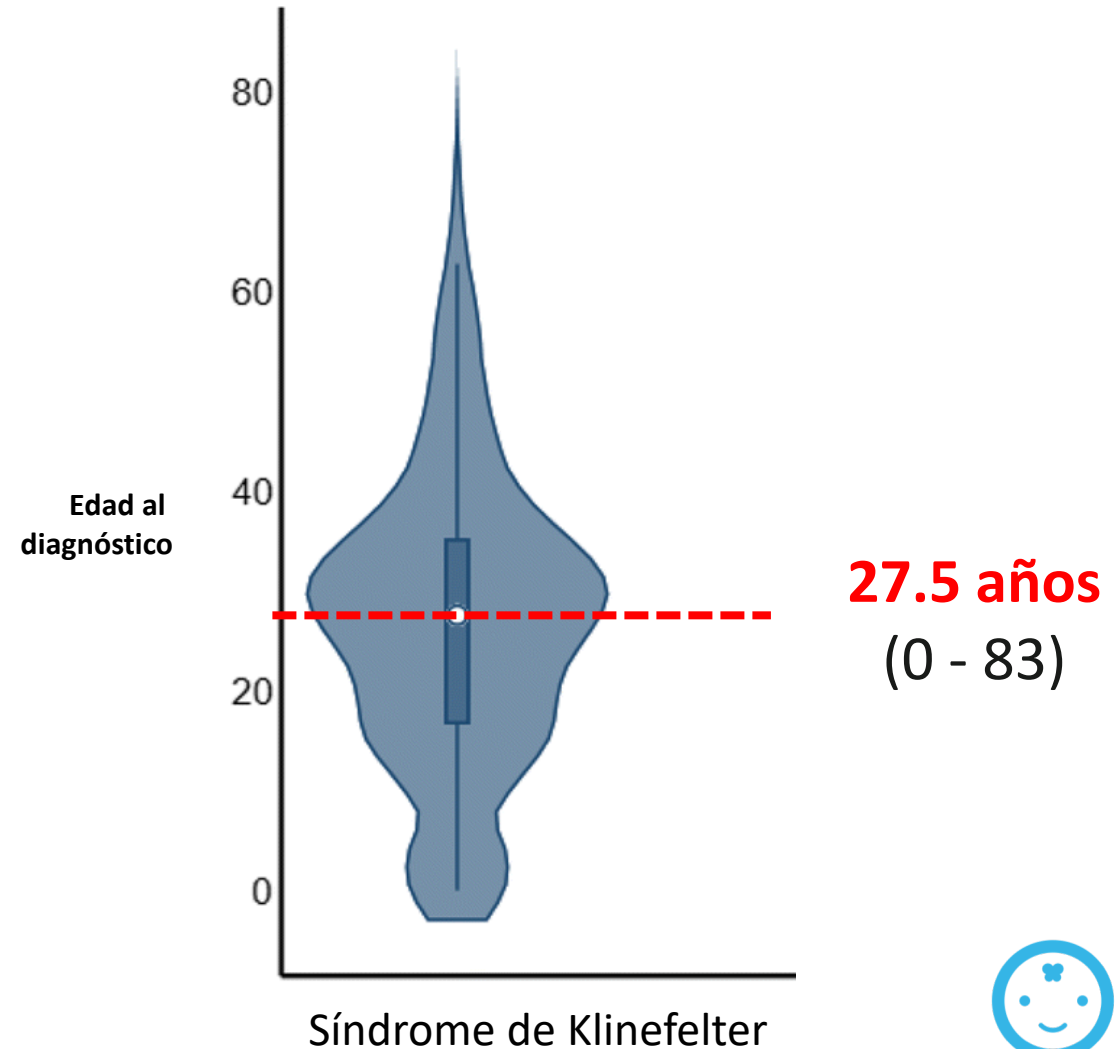
Síndrome de Klinefelter (SK)

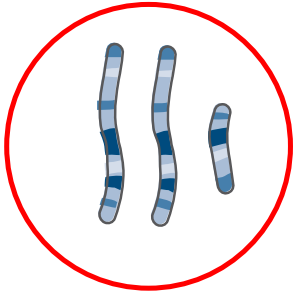
Prevalencia*: 1/660 RN varones vivos

A pesar de ser la aneuploidía (alteración del número de cromosomas) más frecuente:

- **Menos del 25%** de adultos con SK está diagnosticado
- **Menos del 10%** fue diagnosticado antes de la pubertad.

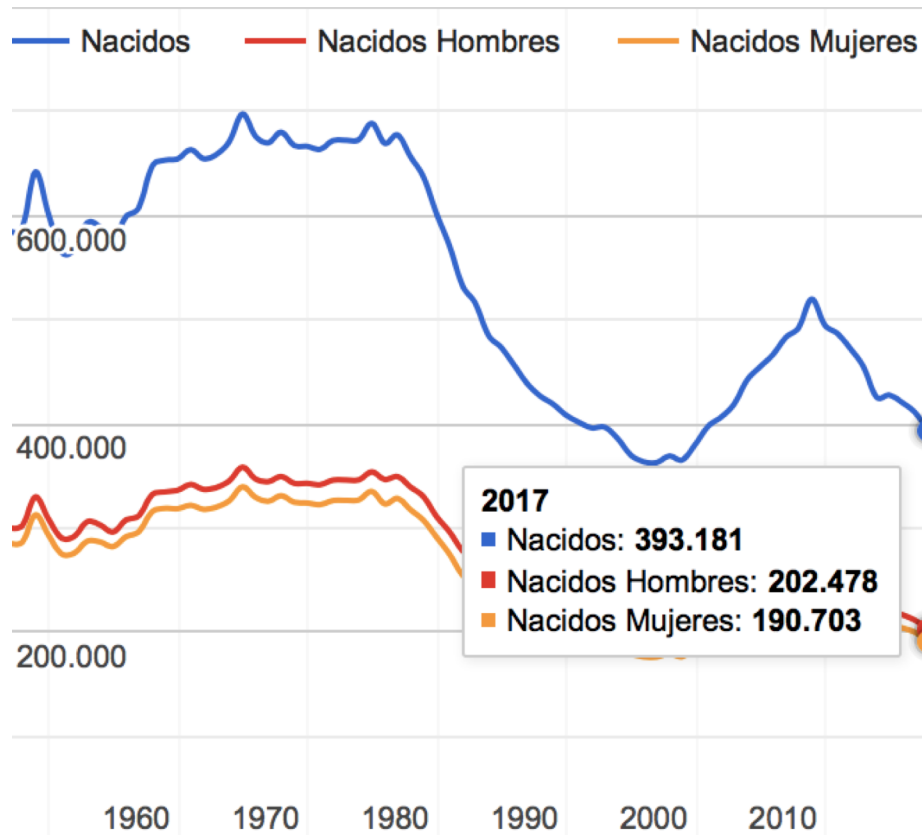
*Datos de estudios daneses





XXY

Síndrome de Klinefelter (SK)



Datos del Instituto Nacional de Estadística (INE)

Prevalencia*: 1/660 RN varones vivos

En España en 2017 nacieron 202.478 hombres

Extrapolando los datos daneses, en España nacieron 307 niños con SK en 2017.



Síndrome de Klinefelter (SK)

Fenotipo clásico

- Talla alta y piernas largas
- Disminución del tamaño de testículos
- Desarrollo mamario (ginecomastia)
- Problemas de fertilidad
- Osteoporosis
- Disminución de la libido

25%

Fenotipo oculto

Formas moderadas de SK (que incluye a los mosaicos): signos y síntomas leves-moderados

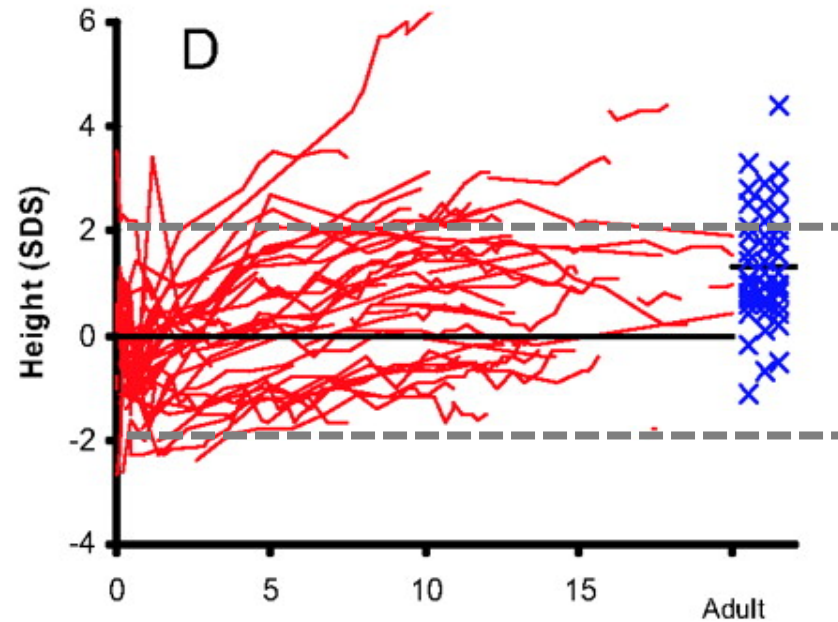
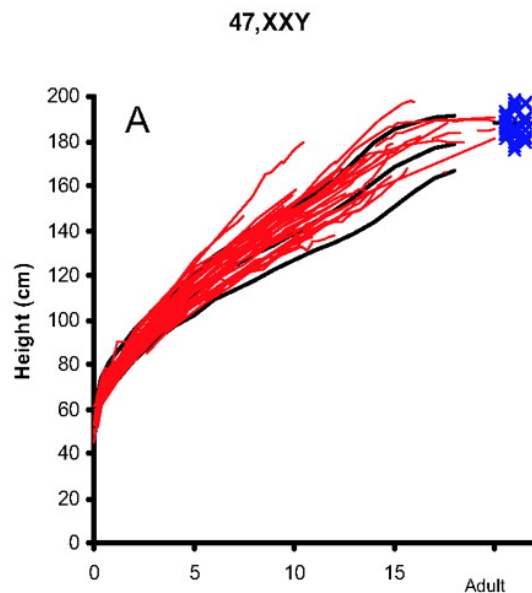
75%

Teoría del iceberg



Mitos del Síndrome de Klinefelter (SK)

”Son muy altos”

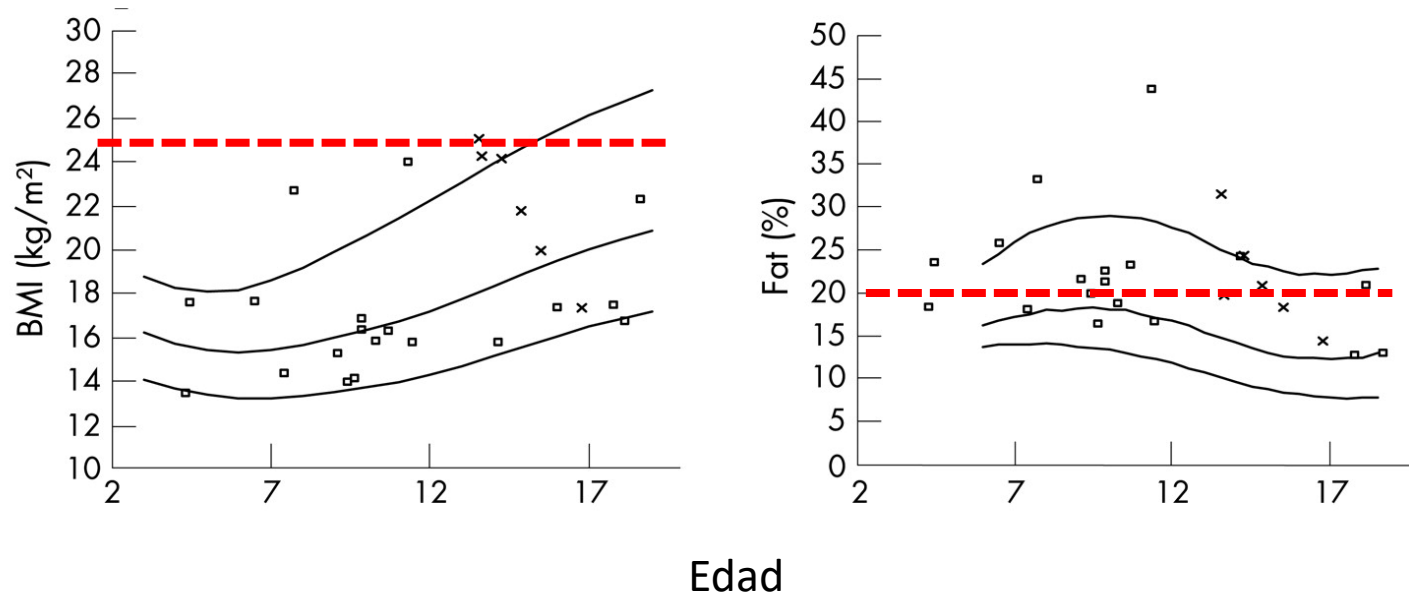


**De media, son entre 5-6 cm
más altos**
(comparados con su talla diana)



Mitos del Síndrome de Klinefelter (SK)

”La mayoría tienen sobrepeso u obesidad”



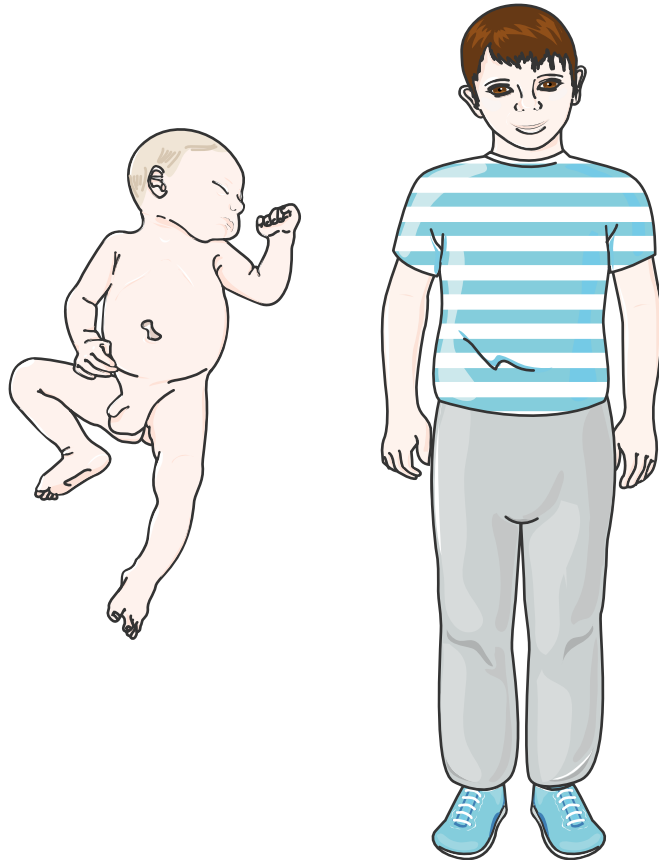
La mayoría tiene peso normal, **PERO** tienen un mayor porcentaje de grasa corporal

Esto parece aumentar discretamente el riesgo cardio-metabólico
PERO este riesgo es potencialmente modificable



Mitos del Síndrome de Klinefelter (SK)

”El micropene es muy frecuente”



Al final de la pubertad :

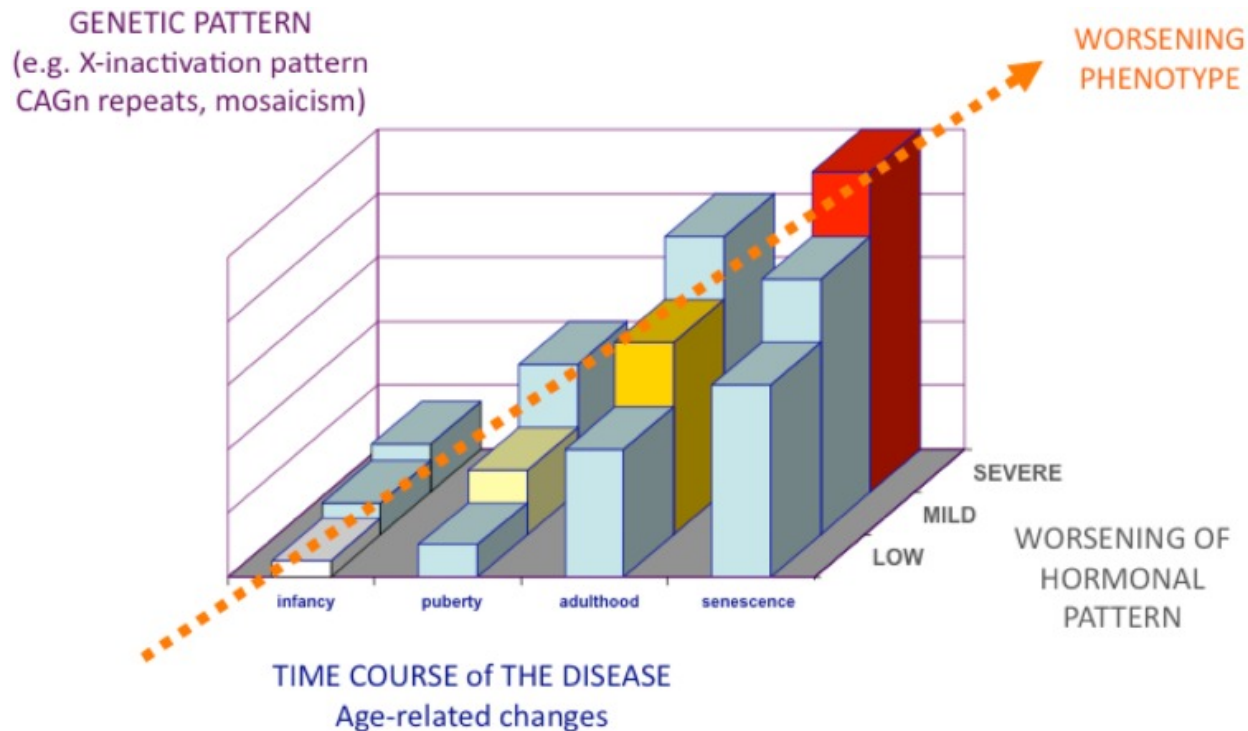
~75% tiene una longitud del pene normal

El micropene y la criptorquidia (testículos fuera del escroto) son más frecuentes en variantes:
48, XXXY / 49, XXXXY



Realidades del Síndrome de Klinefelter (SK)

“La mayoría de los pacientes con SK tiene formas leves-moderadas”

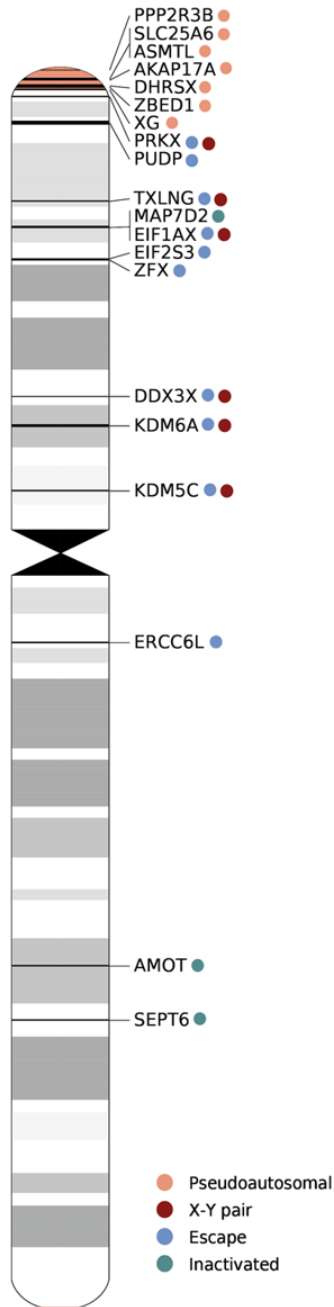


En las manifestaciones del SK influyen muchos factores (no sólo el tener XXY)

Influye:

- Ser mosaico o no
- Magnitud de la inactivación del cromosoma X
- Receptor de andrógenos





Realidades del Síndrome de Klinefelter (SK)

“Dos pacientes con SK
no son iguales”

EPIGENÉTICA: Más allá de los cromosomas

La epigenética explica en parte
La variabilidad de expresión del
SK en los pacientes

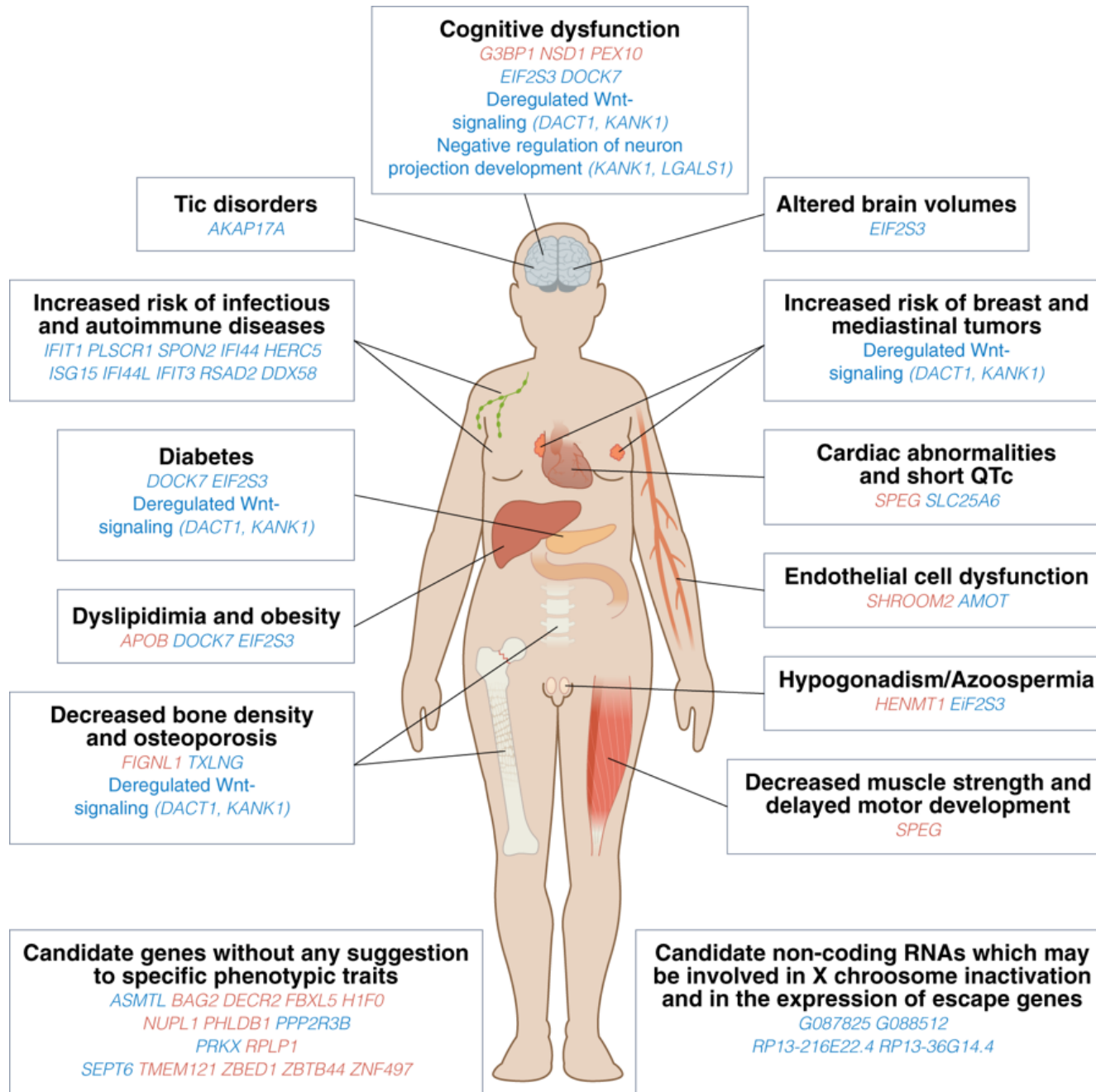


Realidades del Síndrome de Klinefelter (SK)

“Dos pacientes con SK
no son iguales”

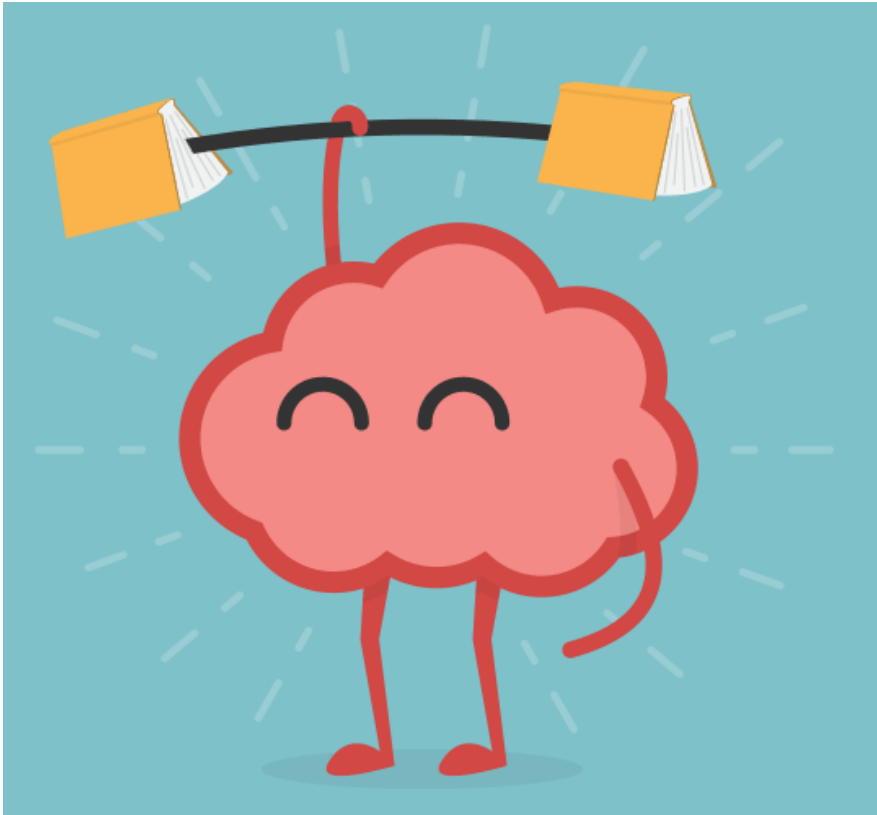
EPIGENÉTICA: Más allá de los cromosomas

La epigenética explica en parte
La variabilidad de expresión del
SK en los pacientes



Realidades del Síndrome de Klinefelter (SK)

“Parece que la los trastornos del aprendizaje y del lenguaje es frecuente”



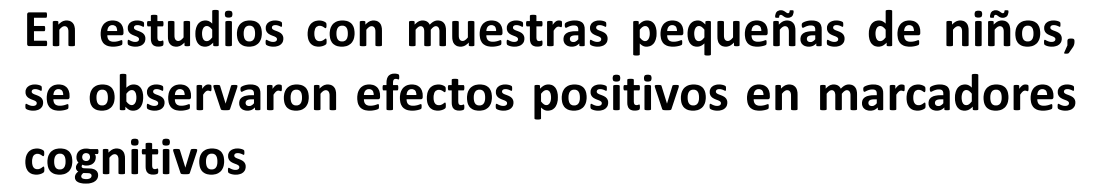
PERO EN DIVERSOS GRADOS

**El diagnóstico precoz es FUNDAMENTAL
y mejora el pronóstico**

La visión multidisciplinar es CLAVE



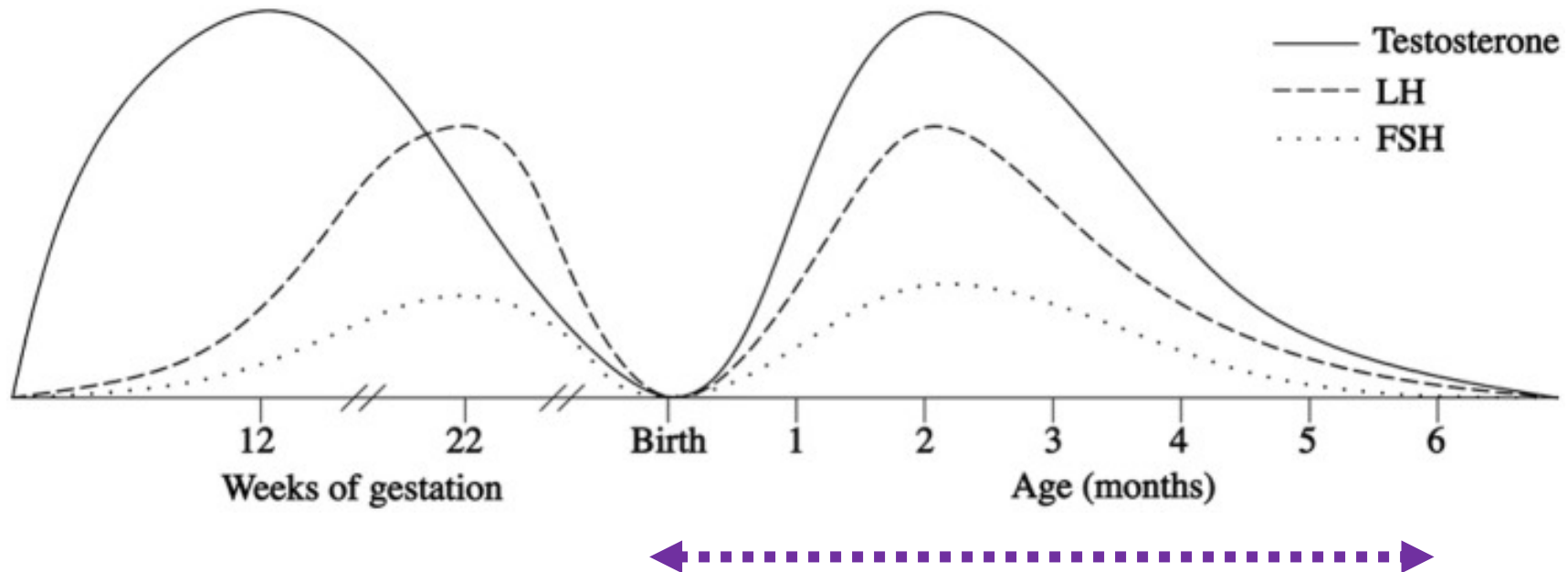
”Parece que la testosterona tiene efectos positivos en el neurodesarrollo”



La minipubertad parece ser un periodo de oportunidades valioso



Síndrome de Klinefelter (SK): ¿Qué es la minipubertad?



Síndrome de Klinefelter (SK): ¿Qué es la minipubertad?

TABLE 3 | Minipuberty in Klinefelter syndrome (KS).

References	Year	N. cases	N. controls	Age of population	Hormonal findings
Lahlou et al. (88)	2004	18	215	0–3 years	FSH, LH, inhibin B, and AMH not different between groups; T ↓ in KS
Ross et al. (89)	2005	22	–	1–23 months	T ↓ in KS
Aksglaede et al. (90)	2007	10	613	3 months	↑ T, LH and FSH; inhibin B not different between groups
Cabrol et al. (91)	2011	68	215	2–750 days	T, LH, inhibin B and AMH not different between groups; normal or ↑ FSH levels in KS

AMH, anti-mullerian hormone; LH, uteinizing hormone; rFSH, recombinant stimulating hormone; T, testosterone.



Realidades del Síndrome de Klinefelter (SK)

“Es necesaria investigación para mejorar la calidad de vida de los pacientes con SK”



ClinicalTrials.gov

❖ **TESTO: Testosterone Effects on Short-Term Outcomes in Infants With XXY (TESTO)**

Reclutamiento activo (desde 2017)

Primeros resultados a partir de 2022

❖ **The eXtroordinary Babies Study: Natural History of Health and Neurodevelopment in Infants and Young Children With Sex Chromosome Trisomy**

Valoran efectos en la salud global y neurodesarrollo



Realidades del Síndrome de Klinefelter (SK)

“Hay que mirar más allá de la testosterona”: eXtraordinary Kids Clinic



Doctors & Departments Conditions & Advice Your Visit Community Research & Innovation

Research & Innovation

Articles and Trials

Discoveries and Milestones

Training and Internships

Academic Affiliation

Nursing Research

Investigator Resources

Center For Innovation

Support Our Research

Research Emphasis Areas

Adolescent Gynecology

Allergy and Immunology

Bariatric Surgery

Cannabis and Cannabinoids

Cardiology and Cardiothoracic Surgery

Multidisciplinary Care Approach Improves Satisfaction and Outcomes for Children with a Sex Chromosome Aneuploidy



Neuroscience | February 22, 2016

Research background: eXtraordinary Kids Clinic provides expert pediatric care for children with sex chromosome aneuploidies

KEY TAKEAWAYS

For families

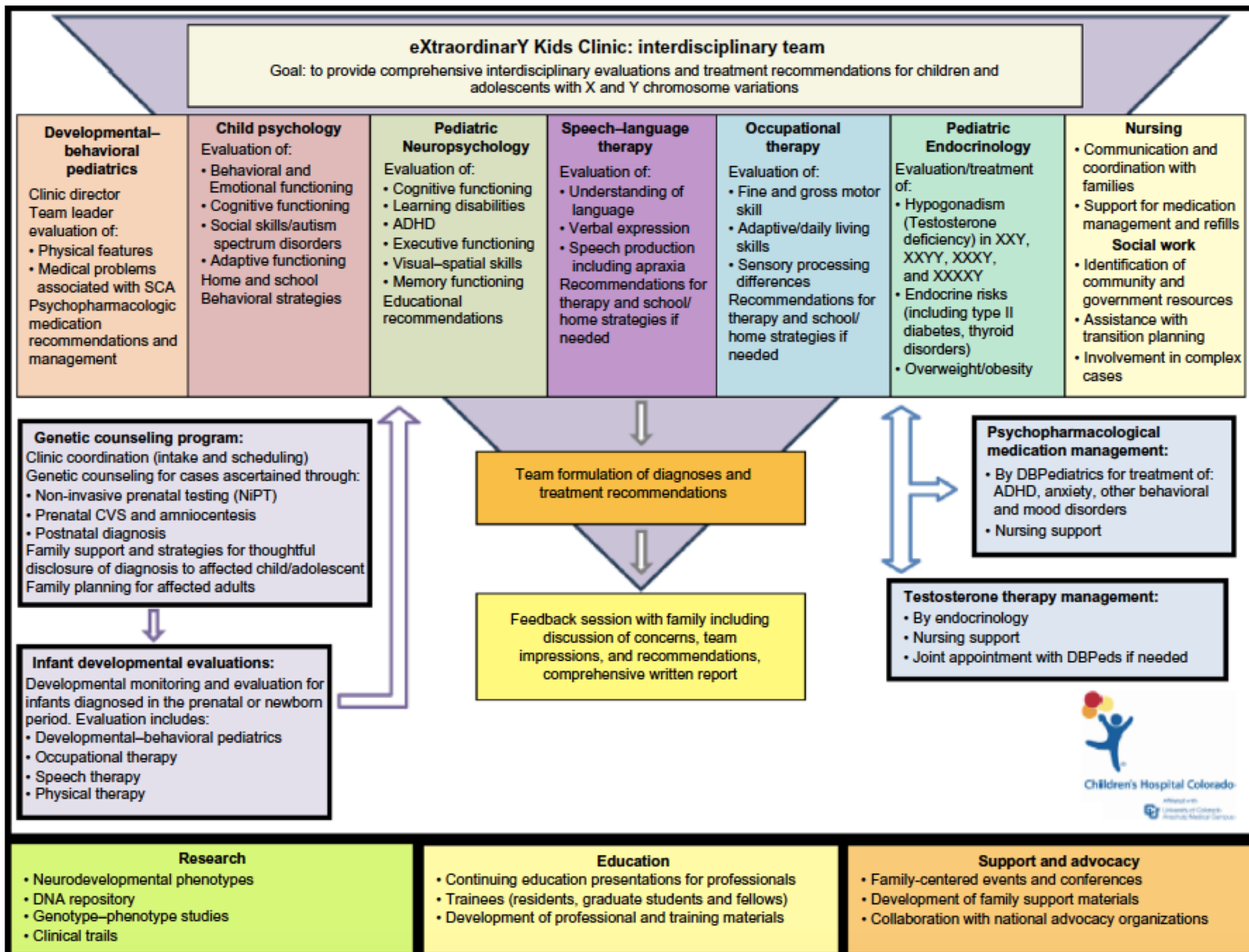
- Sex chromosome aneuploidies are common, genetic conditions, but they often go undiagnosed.

Manejo integral y multidisciplinar

Investigación

Enfocada en las familias





IDEAS CLAVES EN SK

- El SK no es una enfermedad rara: está **INFRADIAGNOSTICADA**
- El paciente con **SK clásico**, **es el menos frecuente**
- Hay **signos/síntomas** que dependen de testosterona y **otros que son independientes**
- Es importante el **manejo multidisciplinar** por equipos especializados y el empoderamiento de los pacientes y sus familias
- La **investigación es clave** para mejorar la calidad de vida de las personas con SK



MUCHAS GRACIAS POR VUESTRA ATENCIÓN



Correo electrónico: info@endocrinoypediatra.es