



Asociación Española del
Síndrome de Klinefelter
www.asociacionxxy.es

Revisión de la actualidad científica en SK 2024- 2025



Dr. Carlos Balmori Boticario

Urólogo. Especialista en Medicina Sexual y Reproductiva

Máster en Medicina Estética, Regenerativa y Antienvjecimiento

Exploring preferences and support needs for disclosing 47, XXY status: A qualitative study of adults with XXY

- El estudio destaca la necesidad de comprender mejor las experiencias y preferencias de las personas XXY con respecto a la divulgación de su estado genético.
- Hace hincapié en la importancia del apoyo emocional y la atención integral para las personas XXY a lo largo de su vida.
- La investigación identifica la falta de estudios existentes sobre las preferencias de las personas del grupo XXY en cuanto a la dinámica de cuidados continuos.
- El documento aboga por utilizar las organizaciones de apoyo comunitario como recursos valiosos para las personas y las familias**
- El artículo subraya la naturaleza subjetiva de las experiencias relacionadas con el estatus XXY, influenciadas por los contextos sociales e históricos



Communication of the diagnosis to Klinefelter subjects: an observational study on a key moment of the patient's life

- El estudio evaluó la comunicación del diagnóstico del síndrome de Klinefelter (KS) y su impacto en la aceptación y el bienestar psicológico de los pacientes.
- Una parte importante de los pacientes prefería la comunicación temprana del diagnóstico, idealmente antes de los 18 años.
- La comunicación entre los profesionales y los padres se asoció con una mejor aceptación y una reducción de los sentimientos negativos.
- Muchos pacientes expresaron su descontento con la información recibida y pidieron más información a otras fuentes.
- El apoyo psicológico se consideró beneficioso, aunque pocos participantes lo recibieron.
- Los hallazgos sugieren la necesidad de estrategias de comunicación interdisciplinarias para mejorar los resultados de los pacientes



ELSEVIER

Contents lists available at ScienceDirect

Infant Behavior and Development

journal homepage: www.elsevier.com/locate/inbede



Registered Report Stage 2

Social communication skills profile in infants with sex chromosome trisomy at 12 months of age

En el estudio participaron 69 participantes con los subtipos XXY, XYY y XXX, evaluados a los 12 meses de edad.

Entre los participantes se encontraban personas con afecciones XXY, XYY y XXX, que mostraban diversos déficits sociales.

El 55,1% de los participantes se situó en el rango poco o nada preocupante en cuanto a las puntuaciones del ADOS-2 TM, y no se les hizo ningún diagnóstico clínico de TEA

La prevalencia del TEA en las trisomías estudiadas se estima entre el 10 y el 35%, pero en este estudio no se pudo aplicar el diagnóstico estricto a ninguno.

CONCLUSIONES

Sugiere que los servicios de intervención temprana se centren en las habilidades de comunicación social para apoyar el desarrollo .

Los hallazgos proporcionan posibles objetivos tempranos para la intervención a fin de contribuir al desarrollo social de los niños pequeños con trisomías.

Comprender el desarrollo social en las trisomías puede ayudar a identificar los factores predictivos tempranos para diagnósticos posteriores de TEA

ORIGINAL ARTICLE 

Beyond the Extra X and Y Chromosome: The Contribution of Familial Risk for Psychopathology to the Neurodevelopmental Phenotype of Children With Sex Chromosome Trisomy

Las personas con un cromosoma X o Y adicional (trisomía de los cromosomas sexuales o SCT) tienen un mayor riesgo de síntomas de psicopatología y disfunción neurocognitiva.

En este estudio, se evalúa la contribución de los antecedentes familiares (AF) de trastornos neuropsiquiátricos o neurocognitivos al fenotipo del SCT. Participaron ciento seis niños con SCT y 102 controles no clínicos, todos de 1 a 7 años de edad, y su cuidador principal (padre o madre).

Se recopilaron las tasas de trastornos neuropsiquiátricos y neurocognitivos de todos los familiares de primer grado de los niños. Se utilizaron pruebas neurocognitivas y cuestionarios para padres para evaluar los fenotipos neuroconductuales y neurocognitivos de los niños.

CONCLUSIONES

Los resultados no mostraron diferencias sistemáticas en los AF de los trastornos neuropsiquiátricos y neurocognitivos entre los grupos SCT y control.

No se encontró un efecto significativo de los AF de los trastornos psiquiátricos en ninguno de los resultados de los niños.

Los AF de los trastornos neurocognitivos tuvieron un único efecto significativo en los resultados de los niños. neurocognitivos, lo que mostró efectos Los problemas de inatención en el SCT fueron mayores con una HF positiva para trastornos dosis-respuesta. Es posible que los factores familiares solo contribuyan mínimamente al fenotipo general del SCT a nivel grupal, aunque una HF positiva para trastornos neurocognitivos puede contribuir a los síntomas de inatención del TDAH en niños con SCT, más allá del riesgo asociado con el cromosoma X o Y adicional.

Update on Physical, Psychological and Quality of Life Management in Klinefelter Syndrome

- El documento hace hincapié en la necesidad de **una detección temprana** y una gestión adecuada de los tratamientos para las personas con síndrome de Klinefelter (KS).
- Aboga por un **enfoque multidisciplinario** para abordar la infertilidad, los riesgos de cáncer y los problemas de salud mental.
- Las directrices deben **dar prioridad a la mejora de la calidad de vida** relacionada con la salud (CVRS) y a la optimización del bienestar de las personas con SK.
- Se hace un llamamiento a la colaboración internacional para **elaborar documentos de consenso** exhaustivos para el tratamiento del SK.
- La investigación destaca la importancia de la **participación del paciente** en el proceso de atención para mejorar los resultados

Testosterone Effects on Short-Term Physical, Hormonal, and Neurodevelopmental Outcomes in Infants with 47,XXY/Klinefelter Syndrome: The TESTO Randomized Controlled Trial

- Pacientes: Lactantes de 30 a 90 días de edad con 47,XXY no mosaico identificado prenatalmente (n=71).
- Intervención: Cipionato de testosterona 25 mg, inyecciones intramusculares cada 4 semanas en 3 dosis.
- Principales medidas de resultado: Los resultados primarios a priori fueron el cambio en las puntuaciones z del porcentaje de masa grasa (%MG) y el cambio en el percentil compuesto total en la evaluación de la Escala Motora Infantil de Alberta (AIMS) desde el inicio hasta las 12 semanas.

CONCLUSIONES

- En este ensayo clínico aleatorizado, doble ciego y controlado en lactantes con XXY, las inyecciones de testosterona produjeron efectos físicos atribuibles a la exposición sistémica a andrógenos; sin embargo, no se observó impacto en los resultados del desarrollo neurológico y se suprimió el eje hipotálamo-hipofisario-gonadal. **Estos resultados no respaldan el tratamiento sistemático con testosterona en lactantes con XXY; sin embargo, se requiere un seguimiento a largo plazo de la salud física, el desarrollo neurológico y la función testicular.**



Associations between brain network, puberty, and behaviors in boys with Klinefelter syndrome

- El síndrome de Klinefelter (KS) es un factor de riesgo importante de discapacidad neuropsiquiátrica, y se dispone de pocos estudios de neuroimagen funcional.
- En este estudio se investigan las alteraciones de las redes cerebrales, los niveles de testosterona y los trastornos cognitivo-conductuales relacionados con el SK en adolescentes.
- Participaron en la investigación un total de 46 niños con SK y 51 niños sin SK.
- Los resultados revelaron alteraciones generalizadas en la conectividad funcional global y en la actividad cerebral regional en los niños con SK.
- En el grupo con SK se observó alteraciones en ciertas áreas del hipotálamo.
- **El estudio sugiere que las alteraciones de la red cerebral predicen las deficiencias cognitivo-conductuales y median el impacto de la testosterona en la capacidad lingüística.**

Deep Screening for X Chromosome Parent-of-Origin Effects on Neurobehavioral and Neuroanatomical Phenotypes in 47,XXY Klinefelter Syndrome

- El estudio no encontró efectos estadísticamente significativos de la POX (parenteral origin X) en ninguna de las 66 medidas subescalares de la cognición, la psicopatología o el comportamiento.
- La POX materna se identificó en 35 de los 58 casos, lo que representa el 60,3% de los participantes.
- La investigación aclaró las inconsistencias anteriores en los efectos de POX en las aneuploidías de los cromosomas sexuales.
- **Los hallazgos dirigen la atención hacia otras fuentes de variabilidad clínica en las aneuploidías de los cromosomas sexuales**

RESEARCH

Open Access

X- vs. Y-chromosome influences on human behavior: a deep phenotypic comparison of psychopathology in XXY and XYY syndromes



- El estudio revela tasas elevadas de diagnóstico psiquiátrico en el síndrome XXY/KS, especialmente en los trastornos de ansiedad, en comparación con el síndrome XYY.
- Un perfil detallado de la psicopatología en el síndrome de XXY/KS muestra una fuerte correlación con el síndrome XYY, con un coeficiente de correlación de $r = 0,75$.
- El XXY/KS demuestra una mayor penetración en la mayoría de los rasgos, **excepto** en los problemas de **estado de ánimo o ansiedad**, en comparación con el XYY .
- La combinación de la psicopatología con la función adaptativa y la tensión del cuidador es similar tanto en el XXY/KS como en el XYY.
- Los hallazgos contribuyen a comprender la influencia de la dosificación de los cromosomas X e Y en el comportamiento humano



Review

Understanding the Neuropsychological Implications of Klinefelter Syndrome in Pediatric Populations: Current Perspectives

- El artículo destaca una mayor prevalencia de trastornos psiquiátricos en personas con síndrome de Klinefelter (KS), incluidos la depresión y los síntomas psicóticos.
- Un estudio encontró que el 68,8% de los participantes manifestaron síntomas depresivos clínicamente significativos, lo que indica la necesidad de someterse a exámenes de rutina .
- La revisión hace hincapié en la importancia de contar con estrategias de apoyo personalizadas para abordar las diversas necesidades de salud mental de las personas con SK.**
- Identifica una variedad de afecciones psiquiátricas, como los trastornos del aprendizaje y la ansiedad, que prevalecen entre los niños con SK.
- El artículo pide que se investigue más a fondo para entender los déficits neuropsicológicos y desarrollar intervenciones específicas para el SK.
- En general, sirve como un recurso para los médicos y educadores que participan en la gestión de los desafíos relacionados con SK

Article

Comparison of Effects of Chorionic Gonadotropin Alfa and Anastrozole on Sperm Retrieval Rate in Patients with Non-Mosaic Klinefelter Syndrome Following Microdissection Testicular Sperm Extraction

- El estudio compara los tratamientos con coriogonadotropina alfa y anastrozol para la recuperación de espermatozoides en pacientes con síndrome de Klinefelter sometidos a microTESE .
- Incluyó a 43 pacientes que no habían recibido tratamiento con testosterona exógena antes del procedimiento.
- Los pacientes eligieron su tratamiento preoperatorio y recibieron coriogonadotropina alfa o anastrozol durante tres meses.
- La tasa global de recuperación de espermatozoides después de la microTESE fue del 32,6%.
- Ambos tratamientos mejoraron significativamente los niveles de testosterona.
- **El tratamiento con anastrozol produjo resultados de recuperación espermática más satisfactorios en comparación con los obtenidos con la coriogonadotropina alfa.**

Sperm extraction in nonmosaic Klinefelter syndrome patients: A case series and literature review of sperm extraction in Klinefelter syndrome patients

- El estudio incluyó a 16 pacientes con síndrome de Klinefelter no mosaico que se sometieron a una extracción microtesticular de espermatozoides (m-TESE) entre enero de 2016 y diciembre de 2022.
- La tasa de recuperación de espermatozoides (SRR) fue del 12,5%, con una recuperación positiva en dos pacientes.
- Los pacientes más jóvenes tenían una probabilidad significativamente mayor de obtener espermatozoides de forma positiva en comparación con los pacientes de más edad.
- Las dos pacientes que recuperaron el esperma registraron tasas de concepción y natalidad satisfactorias del 100%.
- En la bibliografía se ha observado que la tasa global de recuperación de espermatozoides en los pacientes de Klinefelter supera el 40%.

Differences in clinical outcomes between men with mosaic Klinefelter syndrome and those with non-mosaic Klinefelter syndrome

- El estudio sugiere que los hombres con síndrome de Klinefelter en mosaico pueden tener mejores resultados de recuperación de espermatozoides que aquellos con formas no mosaicos.
- **Destaca la importancia de reconocer el mosaicismo en el síndrome de Klinefelter para mejorar el tratamiento clínico.**
- Los hallazgos indican que los perfiles hormonales y los volúmenes testiculares difieren significativamente entre los grupos con mosaicos y los que no lo son, lo que repercute en los enfoques de tratamiento.
- La investigación hace hincapié en la necesidad de realizar más estudios para confirmar estos hallazgos y mejorar la comprensión del síndrome de Klinefelter.
- Los resultados pueden influir en las prácticas clínicas relacionadas con las técnicas de extracción de espermatozoides y el asesoramiento a los pacientes varones con síndrome de Klinefelter

X-chromosome loss rescues Sertoli cell maturation and spermatogenesis in Klinefelter syndrome

- El estudio revela que las células de Sertoli de tipo inmaduro del síndrome de Klinefelter (KS) expresan XIST y poseen dos cromosomas X, mientras que las células de Sertoli maduras carecen de XIST y solo tienen un cromosoma X.
- Está demostrado que la pérdida por micromosaicos del cromosoma X adicional es esencial para la maduración de las células de Sertoli y el inicio de la espermatogénesis focal.
- Los hallazgos indican que solo las células de Sertoli que pierden el cromosoma X adicional pueden madurar adecuadamente y favorecer la gametogénesis en la pubertad.
- La investigación sugiere que las espermatogonias y las células de Sertoli que participan en la espermatogénesis focal mantienen un cariotipo 46, XY.

Hormone Therapy During Infancy or Early Childhood for Patients with Hypogonadotropic Hypogonadism, Klinefelter or Turner Syndrome: Has the Time Come?



- El artículo analiza los prometedores resultados a corto plazo de la terapia hormonal en la infancia
- Los efectos a largo plazo de estos tratamientos siguen sin conocerse y es necesario evaluarlos más a fondo en estudios prospectivos de gran envergadura
- El perfil de desarrollo neurológico de los niños con síndrome de Klinefelter muestra debilidades que pueden mejorar con un tratamiento androgénico temprano.
- Se han observado efectos positivos del tratamiento con andrógenos sobre los problemas del neurodesarrollo y la salud ósea en la infancia, pero los estudios son en su mayoría retrospectivos.
- El resumen hace hincapié en la necesidad de investigar sobre el tratamiento de los pacientes con hipogonadismo hipogonadotrópico y síndrome de Klinefelter con gonadotropinas y esteroides sexuales

BMJ Open Effect of testosterone treatment during puberty in boys with Klinefelter syndrome (The TIPY Study): protocol for a nationwide randomised, double-blinded, placebo-controlled study

- El estudio evalúa los efectos de dos años de terapia de reemplazo de testosterona (TRT) en niños con síndrome de Klinefelter (KS) de 10 a 14 años.
- Los resultados primarios incluyen la monitorización de los cambios en el porcentaje de grasa corporal y los resultados secundarios incluyen varios aspectos del crecimiento y el desarrollo.
- El estudio tiene como objetivo colmar las lagunas de la investigación sobre la eficacia de la TRT para prevenir los rasgos fenotípicos relacionados con el síndrome de Ks.
- Los participantes se someterán a nueve evaluaciones a lo largo de dos años, con evaluaciones cada tres meses.
- Los resultados se difundirán a través de conferencias nacionales e internacionales y revistas revisadas por pares

ORIGINAL ARTICLE

A qualitative exploration of experiences of gender identity and gender questioning among adults with Klinefelter syndrome/XXY

- El estudio explora las experiencias de diversidad de género entre las personas con el síndrome de Klinefelter (KS/XXY) para informar sobre la atención centrada en la persona.
- Destaca el mayor riesgo de disforia de género en esta población en comparación con el público en general.
- La investigación incluyó entrevistas semiestructuradas con 11 adultos diagnosticados con KS/XXY.
- Surgieron cuatro temas: la experiencia de género, la forma de entender las expectativas, las suposiciones sobre la testosterona y un enfoque diferente de la atención.
- Los participantes se enfrentaban a presiones sociales y, a menudo, mantenían sus sentimientos en secreto ante los demás.
- Las experiencias en las clínicas de identidad de género variaron: algunas apreciaron la atención, pero se enfrentaron a problemas sin resolver.
- **Es necesaria una orientación práctica para los profesionales de la salud en relación con las cuestiones de identidad de género.**



Evaluation of sleep disorders in children and adolescents affected by Klinefelter syndrome

- El estudio destaca la necesidad de evaluar los problemas del sueño en los niños con síndrome de Klinefelter a partir de los 6 años.
- Sugiere que los trastornos del sueño son más prevalentes en los niños con el síndrome de Klinefelter que en la población general, especialmente en los niños en edad escolar.
- Los hallazgos indican los posibles efectos adversos a largo plazo de las alteraciones del sueño sobre los desafíos conductuales, emocionales y cognitivos.
- Se necesitan más investigaciones para comprender el origen de los trastornos del sueño y mejorar las estrategias de diagnóstico y tratamiento

RESEARCH

Open Access



Description of bone health in adolescents and young persons with Klinefelter syndrome – results from a pilot study

- El estudio destaca la necesidad de contar con cohortes más grandes para validar los hallazgos sobre la **salud ósea** en el síndrome de Klinefelter (KS).
- La **deficiencia de vitamina D** prevalece en el KS, lo que sugiere la importancia de controlar los niveles de vitamina D.
- Los hallazgos indican que la **terapia con testosterona puede mejorar** la densidad mineral ósea (DMO) en SK.
- La reducción de la **actividad física** en los pacientes con SK podría afectar negativamente a la salud ósea, lo que hace hincapié en la necesidad de **augmentar la actividad física**.
- El estudio sugiere que puede ser necesaria una intervención temprana para tratar los problemas de salud ósea en los niños prepúberes con SK.
- Se recomienda **realizar estudios** longitudinales para comprender mejor los efectos de la sustitución de la testosterona en la salud ósea



Contents lists available at [ScienceDirect](#)

Psychiatry Research: Neuroimaging

journal homepage: www.elsevier.com/locate/psychresns



Neuroanatomical alterations in young boys and adolescents with Klinefelter syndrome

- El estudio incluyó a 130 participantes: 67 hombres diagnosticados con el síndrome de Klinefelter (KS) y 63 hombres con desarrollo típico (TD).
- Los hombres con SK mostraron **un volumen reducido de materia gris (GMV) en las regiones frontal, temporal y subcortical.**
- Se observó un **aumento del GMV en las cortezas parietal y occipital de los participantes con SK.**
- **La disminución del volumen testicular predijo de manera significativa una reducción del GMV en las subregiones frontal, temporal y cerebelosa [1].**
- Los hallazgos sugieren la existencia de un fenotipo neuroanatómico asociado a SK y resaltan el papel del desarrollo puberal en las diferencias entre el GMV.
- Es necesario realizar estudios futuros para explorar los efectos de la suplementación con testosterona sobre el GMV en varones con SK.

Cardiovascular risk and mortality in men receiving testosterone replacement therapy for Klinefelter syndrome in Denmark: a retrospective cohort study



- El estudio incluyó a 950 hombres con síndrome de Klinefelter (KS), de los cuales 557 estuvieron expuestos a la terapia de reemplazo de testosterona (TRT).
- Se identificaron un total de 50.150 controles varones de la población de referencia.
- La mediana de edad de ingreso al KS-TRT fue de 31,1 años, con una mediana de seguimiento de 12,9 años.
- El KS-TRT se asoció con una menor mortalidad por todas las causas (CRI 0,56) en comparación con el KS-TRT sin TRT.
- La mortalidad en el KS-TRT fue comparable a la de la población de base (CRI 1,27).
- La incidencia de episodios cardiovasculares graves (MACE) fue similar entre el KS-TRT y el KS-sin TRT.
- **La TRT podría aliviar el exceso de mortalidad en los pacientes con SK y parece segura en relación con el riesgo cardiovascular [**

Received: January 25, 2025 Revised: March 3, 2025 Accepted: March 19, 2025

<https://doi.org/10.1016/j.neurom.2025.03.073>

Tremor Associated With Klinefelter Syndrome: Report of a Case Treated by Deep Brain Stimulation and Systematic Review of the Literature

- La edad promedio de aparición del temblor en los pacientes con síndrome de Klinefelter (KS) fue de 15,59 años.
- El tipo más prevalente fue la combinación de temblores posturales y cinéticos o intencionales, que se presentaron en el 31,91% de los casos.
- El 40% de los pacientes mostró alguna mejoría con los medicamentos antitemblosos (propranolol, primidona, topiramato, gabapentina, benzodiazepinas), mientras que el 10% experimentó una mejoría significativa.
- La cirugía estimulación cerebral profunda (ECP) alivió significativamente los temblores en los tres casos descritos.
- El ECP del núcleo ventral intermedio quirúrgico arrojó resultados prometedores en el tratamiento de los temblores resistentes a los medicamentos en pacientes con SK.
- El estudio pone de relieve la limitada bibliografía disponible sobre el tratamiento de los temblores en el SK y pide que se siga investigando

Klinefelter Syndrome Diagnosis Masked by Opioid Use Disorder

Mario Soliman ¹, Karine Delroux-Spalding ², Adam Voelckers ¹

1. Family Medicine, University of Pittsburgh Medical Center, Lititz, USA **2.** Family Medicine, WellSpan Community Health Center, York, USA

Corresponding author: Mario Soliman, solimanma@upmc.edu

Review began 07/07/2024

Review ended 07/15/2024

Published 07/18/2024

© Copyright 2024

Soliman et al. This is an open access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License CC-BY 4.0., which permits unrestricted use, distribution

La deficiencia de andrógenos inducida por opioides (OIAD) está reconocida como un síndrome con síntomas como una **disminución de la testosterona y una disminución de la libido.**

Los síntomas compartidos entre el KS y el trastorno por consumo de opioides (OUD) complican el diagnóstico y requieren evaluaciones exhaustivas.

El informe de un caso ilustra las dificultades diagnósticas de un varón de 39 años con síndrome de KOS y OUD no diagnosticados.

Las evaluaciones exhaustivas son esenciales para diagnosticar y tratar con precisión los síntomas superpuestos



Contents lists available at [ScienceDirect](#)

The Breast

journal homepage: www.journals.elsevier.com/the-breast



The incidence of male breast cancer in Klinefelter Syndrome and its proposed mechanisms

- Los hombres con síndrome de Klinefelter (KS) tienen un riesgo significativamente mayor **de cáncer de mama masculino** (MBC) en comparación con la población general .
- El cociente de incidencia estandarizado (SIR) del MBC en el SK es de 18,1.
- Se incluyeron tres estudios de cohorte, que revelaron incidencias variables de MBC entre los pacientes con SK .
- Los estudios indicaron tres casos de MBC en una cohorte de 832 pacientes con SK.
- El artículo hace hincapié en la necesidad de aumentar la sospecha clínica de la existencia de una MBC en los hombres con SK

Mild liver dysfunction in Klinefelter syndrome is associated with abdominal obesity and elevated lipids but not testosterone treatment

Çağlar Özdemir, +6 more - 30 May 2024 - Journal of Endocrinological Investigatio... 

- El estudio encontró que los marcadores de la **función hepática** eran significativamente más altos en los hombres con síndrome de Klinefelter (U-KS) no tratados en comparación con los controles sanos, mientras que los niveles de albúmina eran más bajos en el U-KS.
- No hubo diferencias significativas en los marcadores de la función hepática entre los hombres con síndrome de Klinefelter (U-KS) no tratados y los tratados con el síndrome de Klinefelter (T-KS).
- Los hombres T-KS mostraron niveles más bajos de grasa corporal total, grasa abdominal, colesterol total y colesterol LDL en comparación con los U-KS.**
- Los hallazgos sugieren una disfunción hepática leve en el síndrome de Klinefelter, lo que hace hincapié en la necesidad de evaluar la función hepática en los hombres afectados**



Asociación Española del
Síndrome de Klinefelter
www.asociacionxxy.es



www.doctorbalmori.com



[Dr.carlosbalmori](https://www.instagram.com/Dr.carlosbalmori)

Gracias

Revisión de la actualidad científica en SK 2024- 2025



Dr. Carlos Balmori Boticario

Urólogo. Especialista en Medicina Sexual y Reproductiva

Máster en Medicina Estética, Regenerativa y Antienvjecimiento