

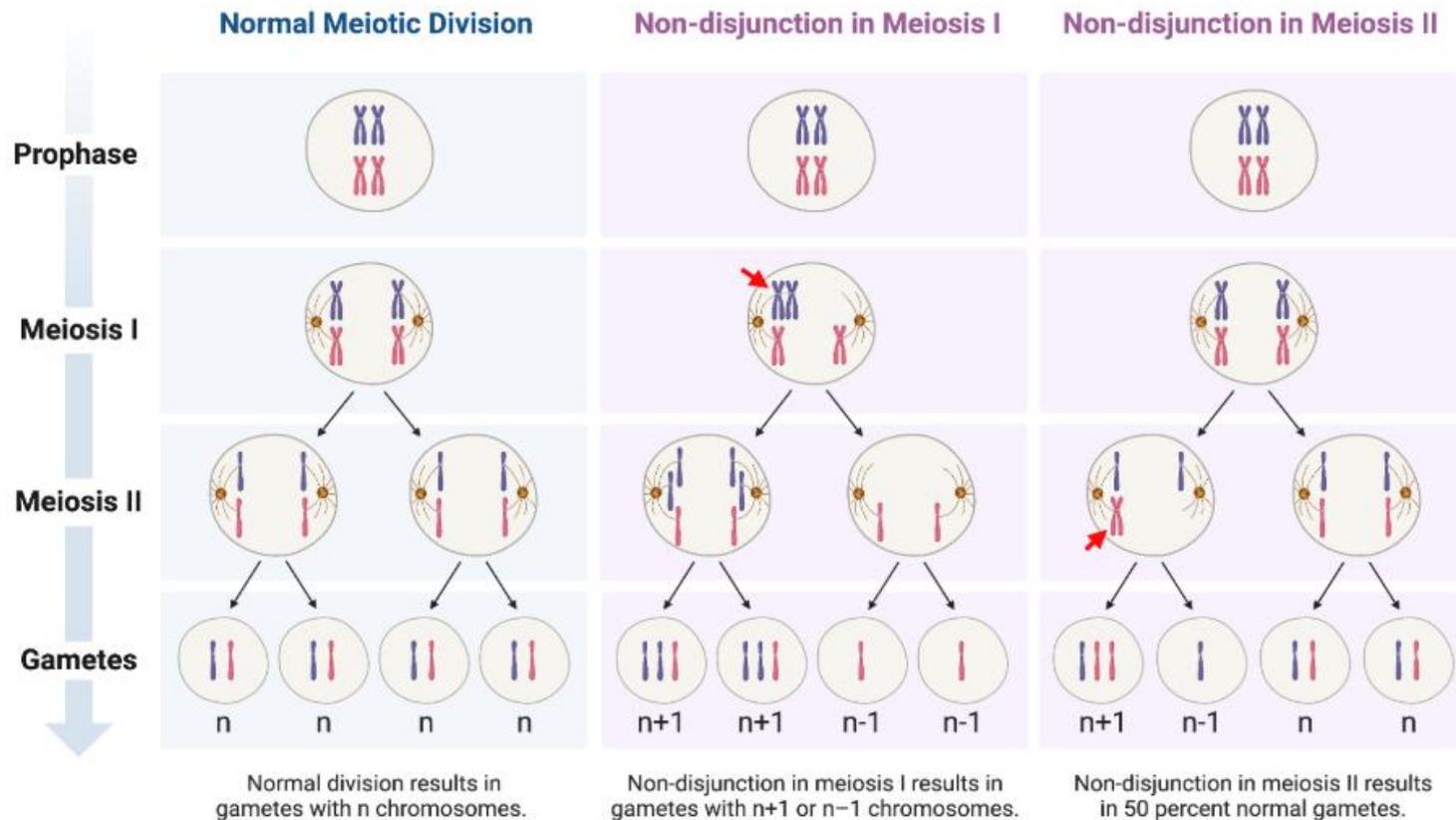
¿QUÉ DICE LA GENÉTICA DEL SÍNDROME DE KLINEFELTER?

Alteración cromosómica 47,XXY en varones. Afecta características sexuales secundarias y fertilidad.

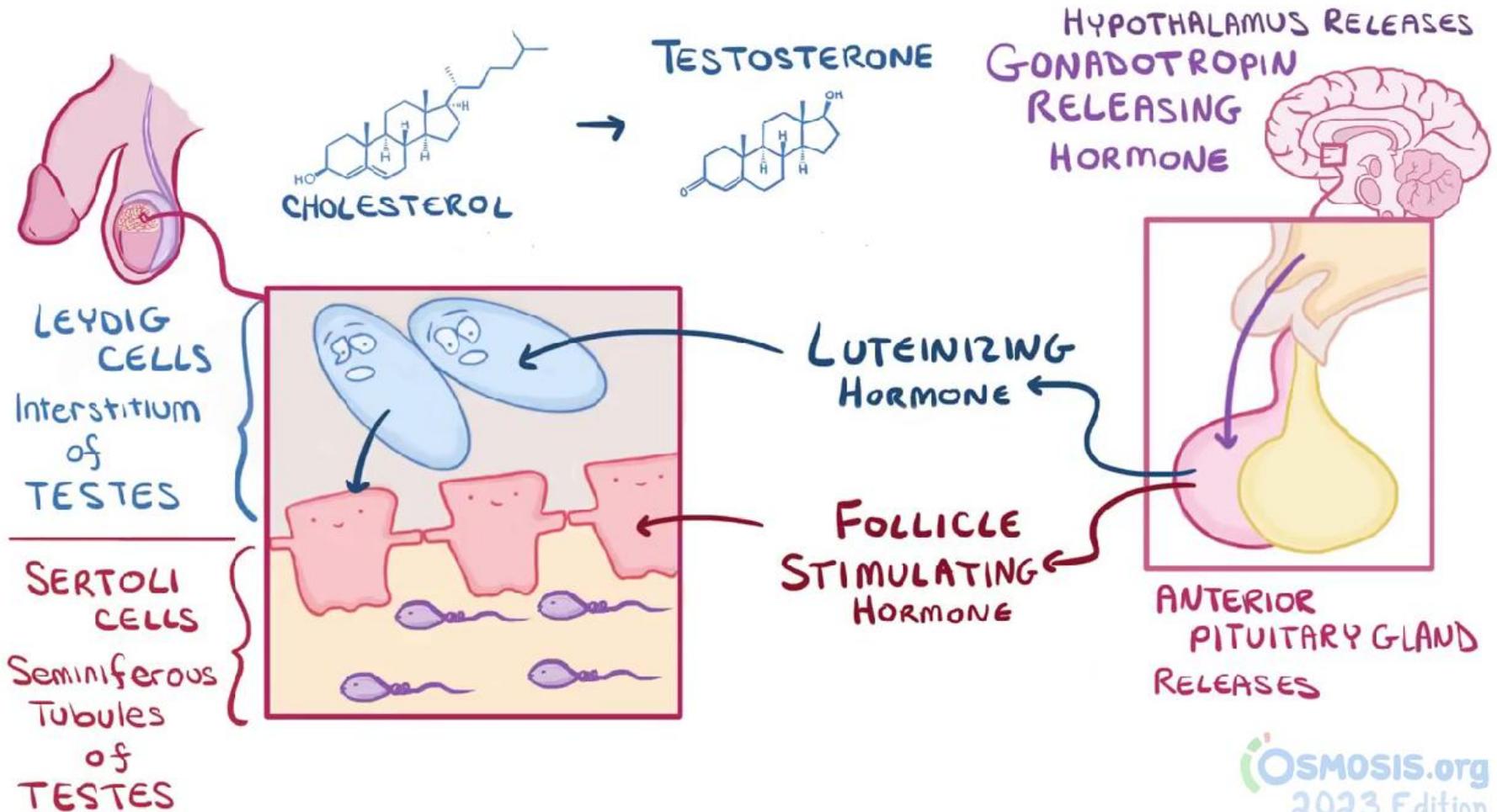
¿CROMOSOMA X EXTRA? CARIOTIPO SK VS NORMAL

Normal: 46,XY. SK: 47,XXY. Variantes incluyen 48,XXXXY y **mosaico** 46,XY/47,XXY.

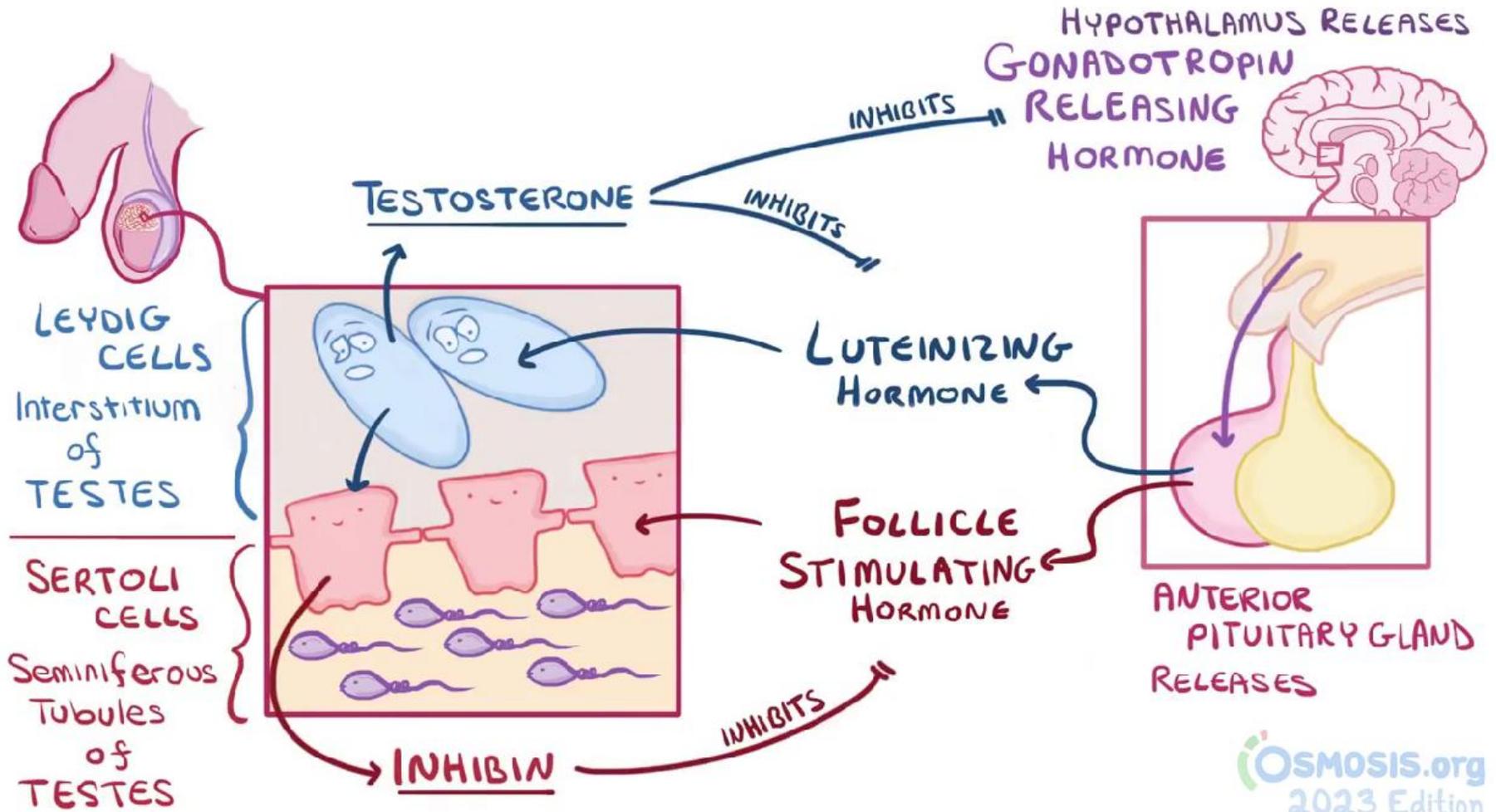
Un **75%** de estos individuos tienen un cariotipo **47,XXY**. Un **20%** son **mosaicos**, siendo el mas frecuente el 46,XY/47,XXY. Otras variantes incluyendo **48,XXYY, 48,XXXXY, y 49,XXXXY** en un **5%**



CUÁNDO COMPITEN 2 X CONTRA UN Y

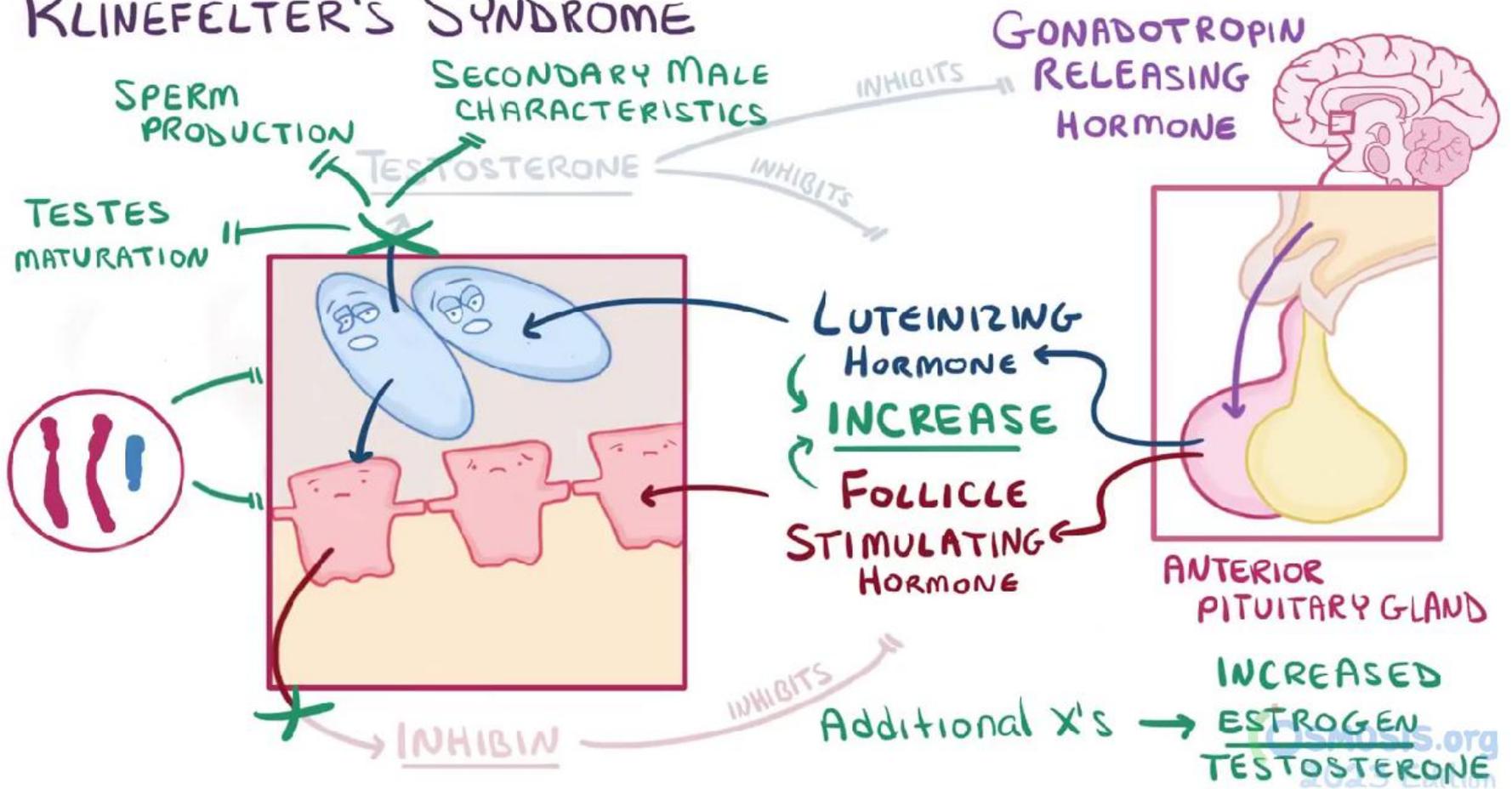


EQUILIBRIO HORMONAL



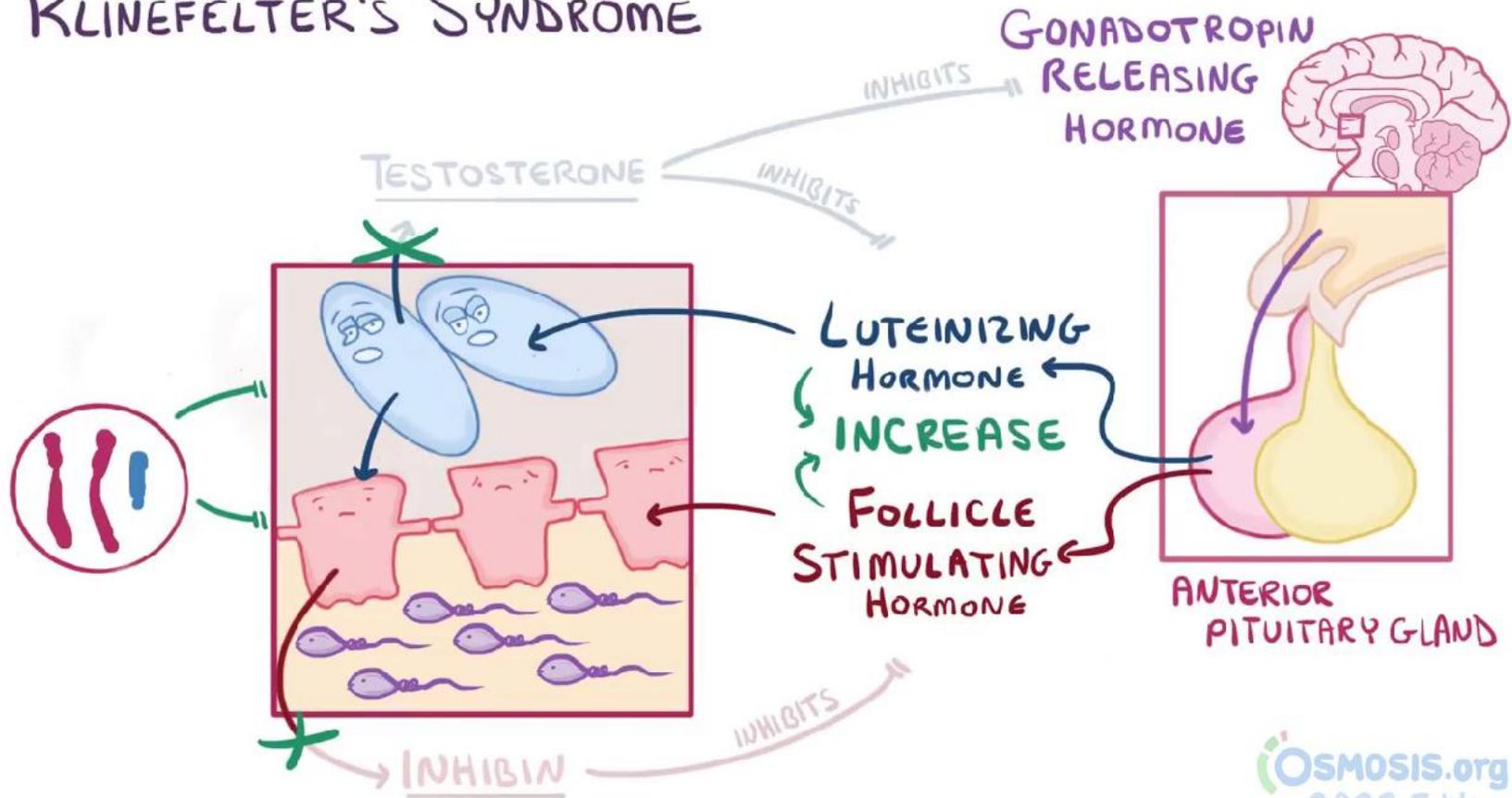
SK

KLINEFELTER'S SYNDROME

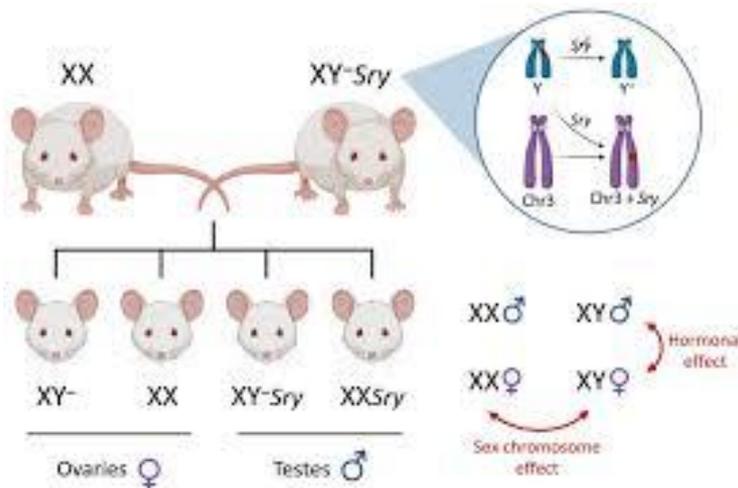
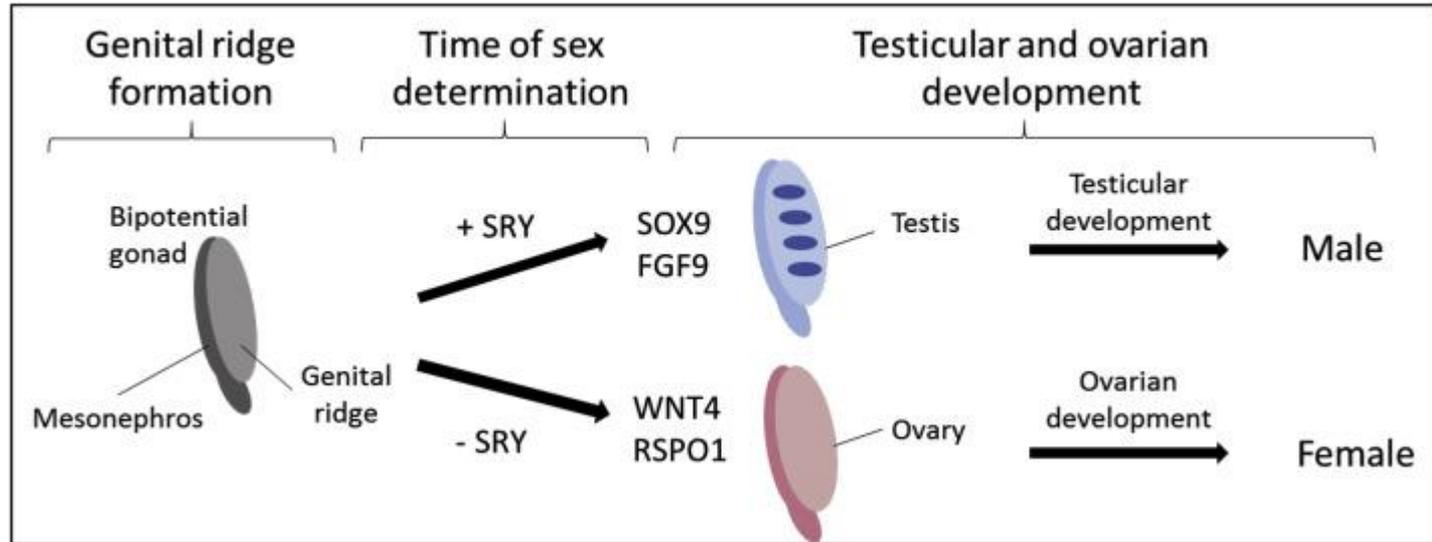


SK

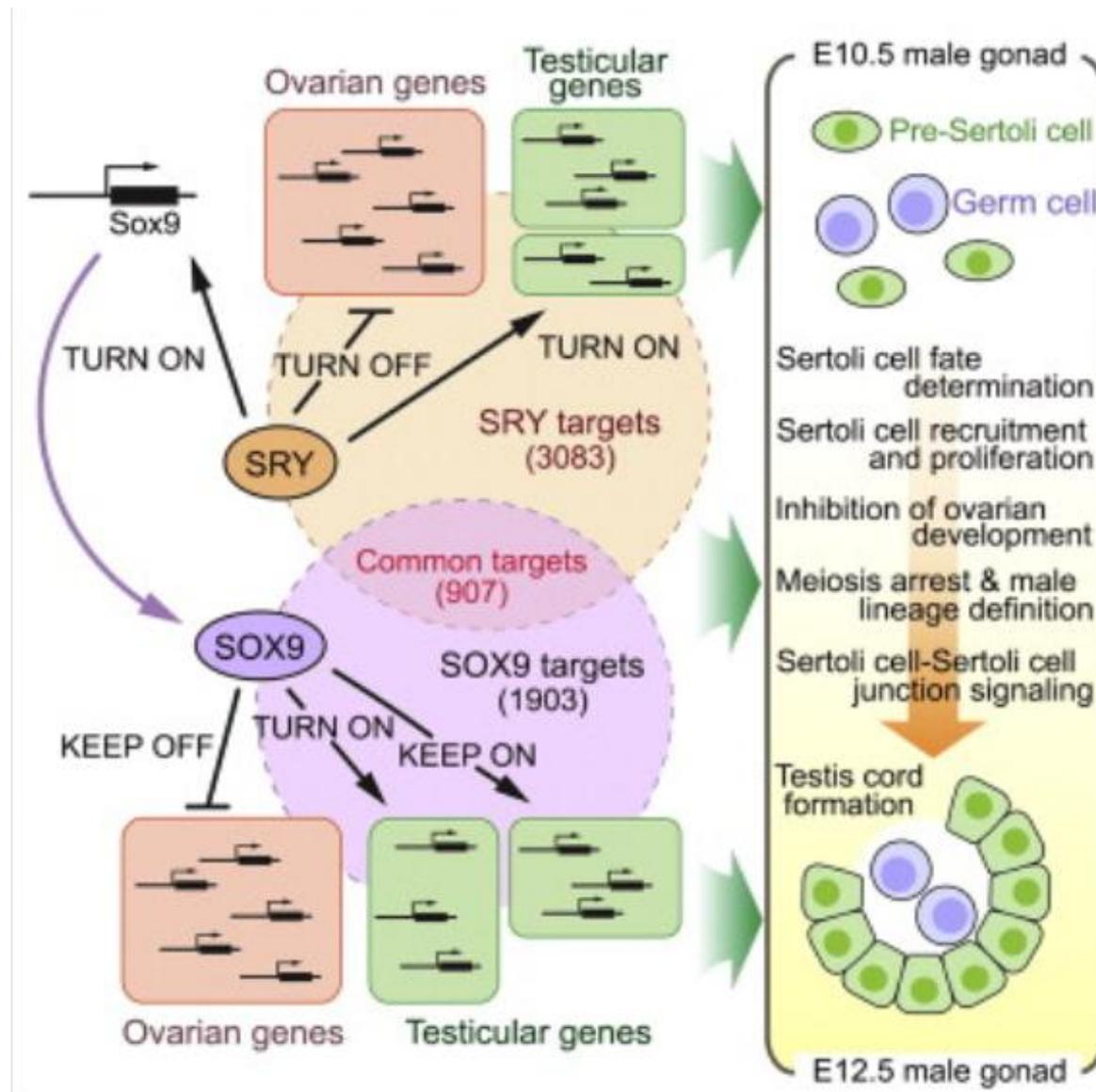
KLINFELTER'S SYNDROME



¿QUIÉN TIENE LA CULPA EL X O EL Y?

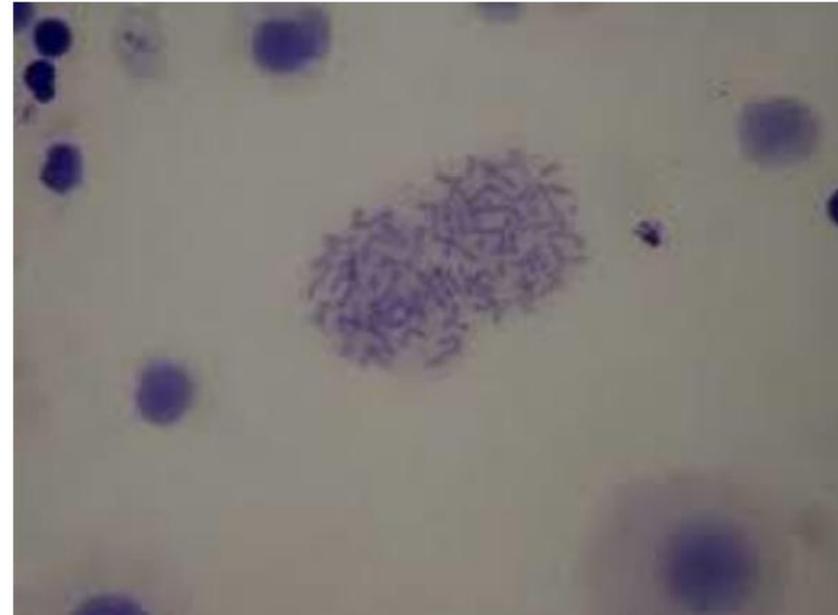
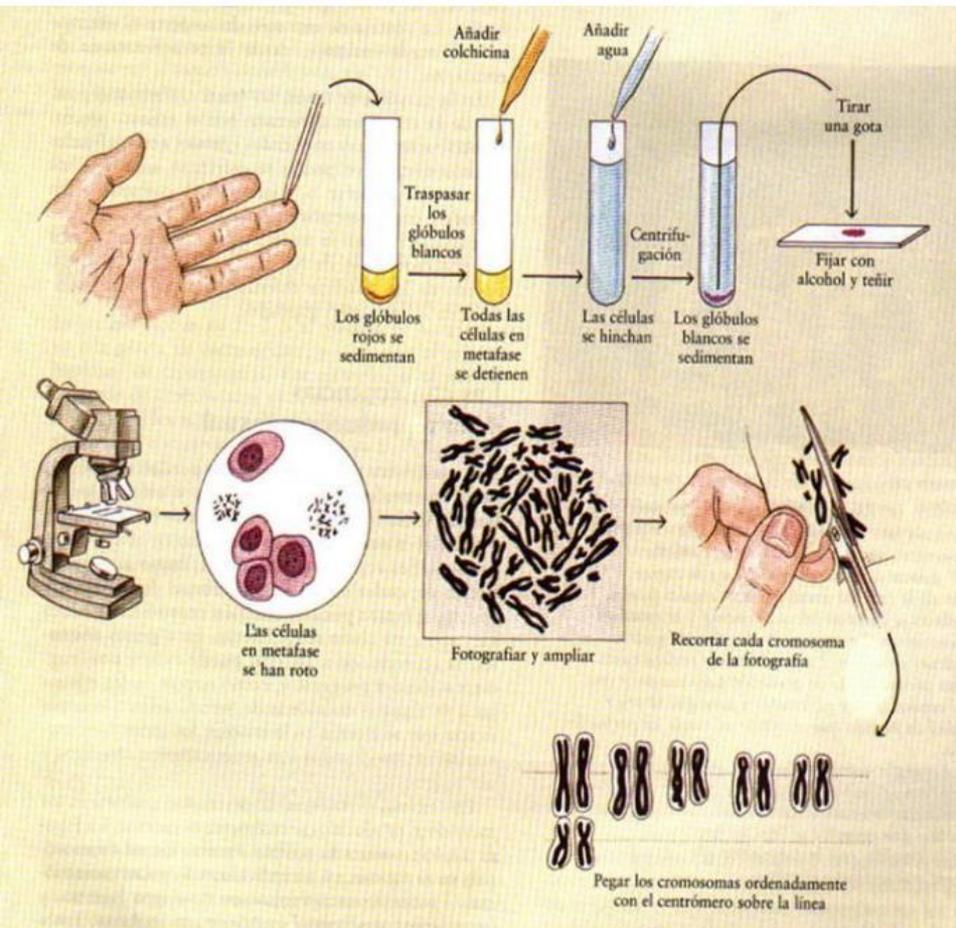


¿CROMOSOMA X EXTRA TIENE LA CULPA?

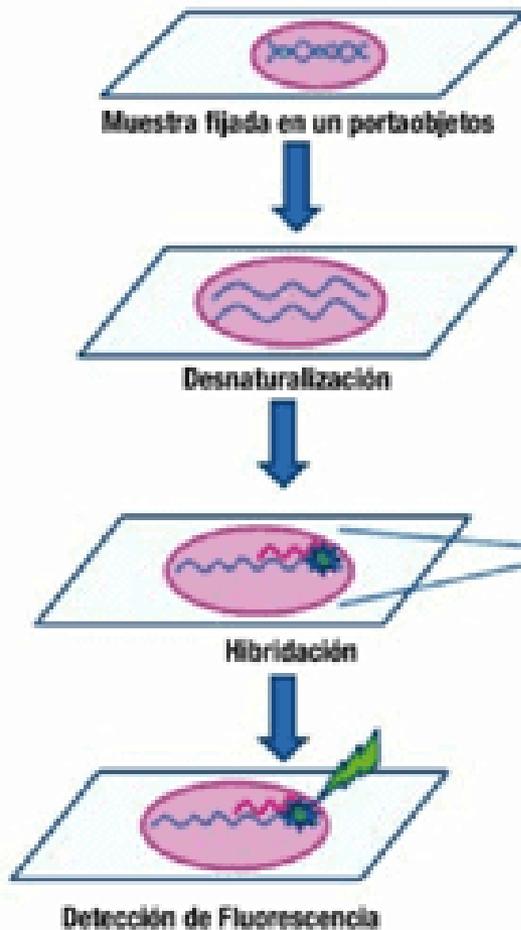


DIAGNÓSTICO: CARIOTIPO

Se requiere análisis citogenético. Evaluar varias células para confirmar.



DIAGNÓSTICO: FISH



Embrión sano



Embrión con síndrome de Down



Embrión con síndrome de Klinefelter (XXY)



- Sonda marcada
- Fluorocromo
- ADN de referencia

DIAGNÓSTICO: ARRAY

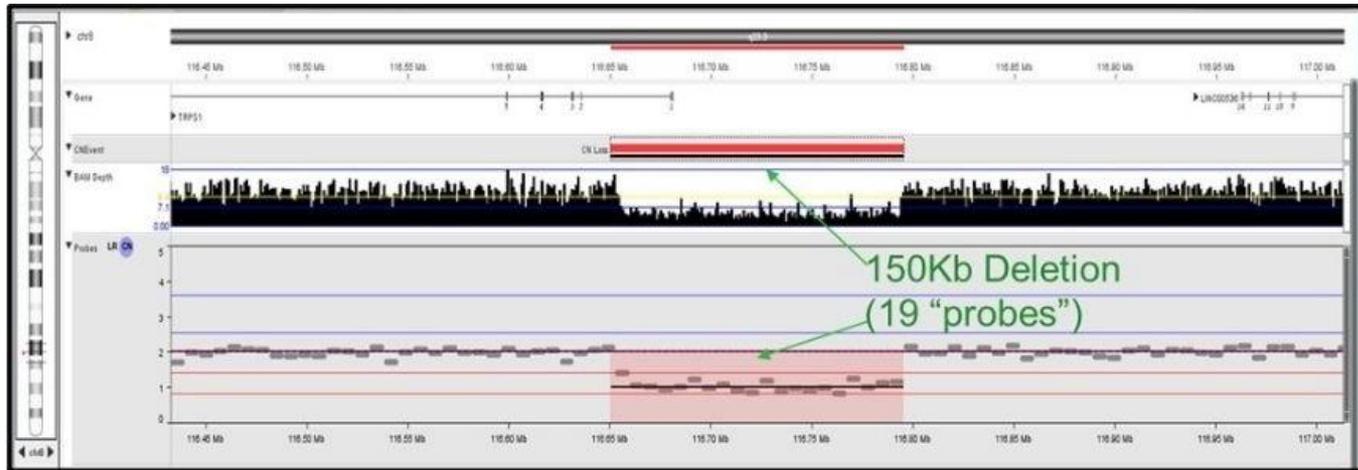
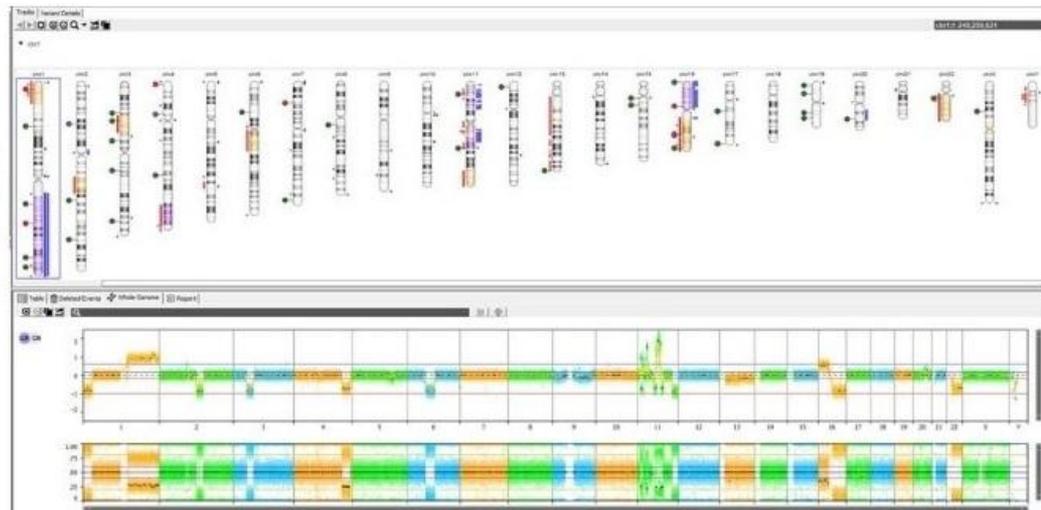


Figure 2. A deletion on chromosome 8 which includes the first exon of TRP51 is shown along with the BAM depth

Figure 3. Whole genome view in NxClinical. The top shows the cytogenic view in an ideogram of all of the chromosomes overlaid with CN loss (red), CN gain (blue), AOH (yellow highlight), and Sequence Variants (lollipops) and the bottom shows the molecular view of the whole genome in log ratio and B allele frequency plots.

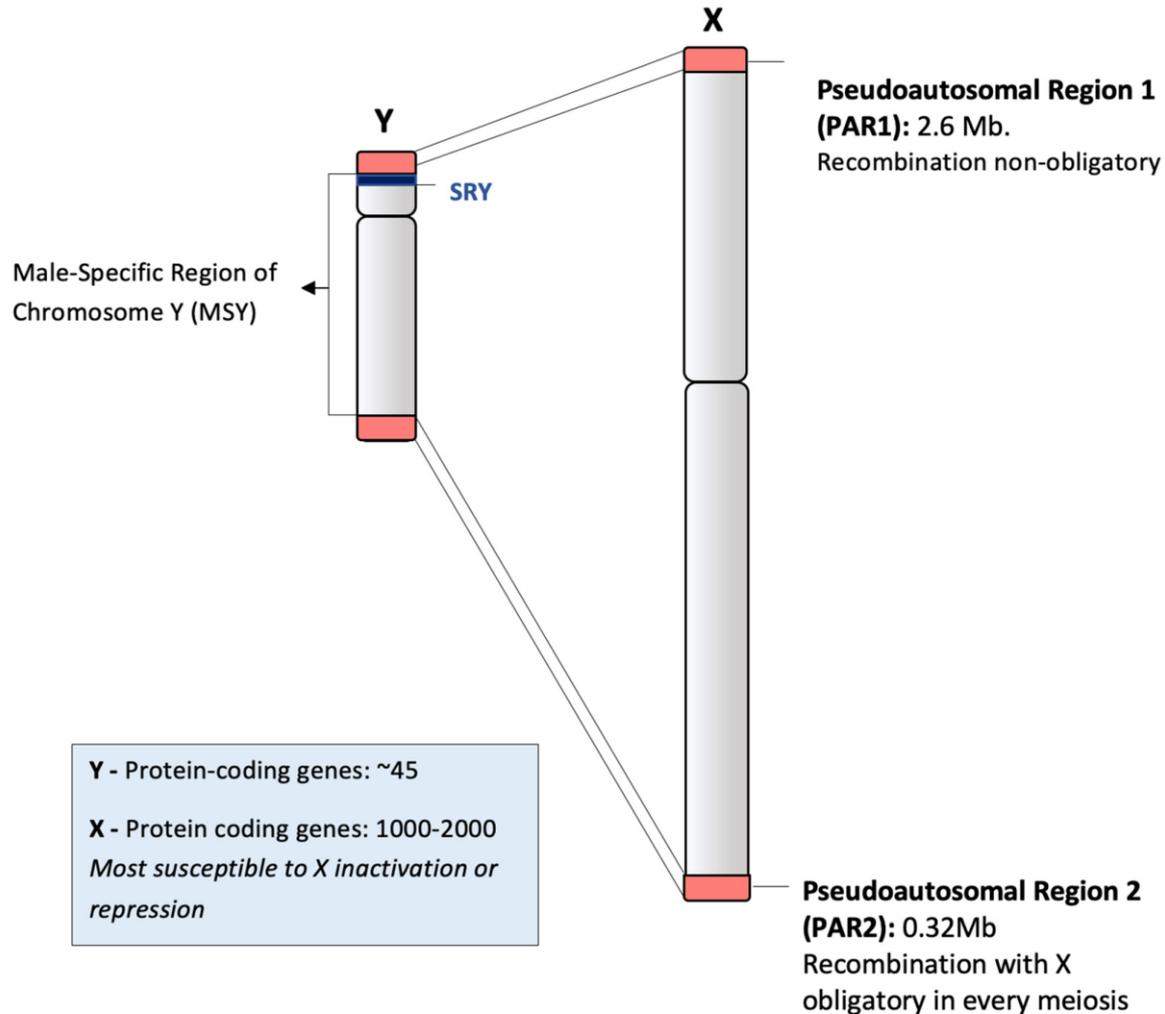


DIAGNÓSTICO: NGS



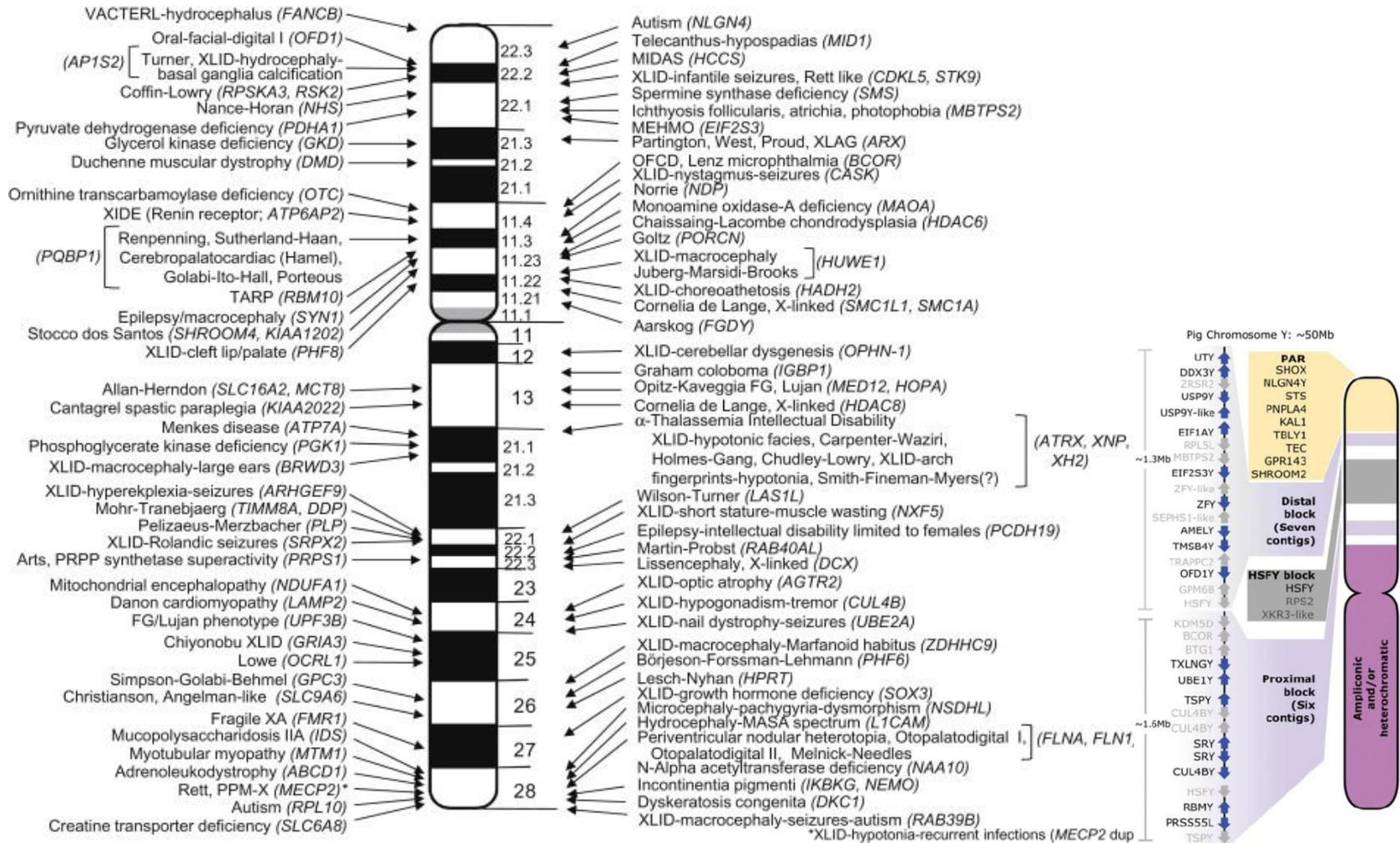
MUTACIONES ADICIONALES

SK podría acompañarse de otras alteraciones genéticas.



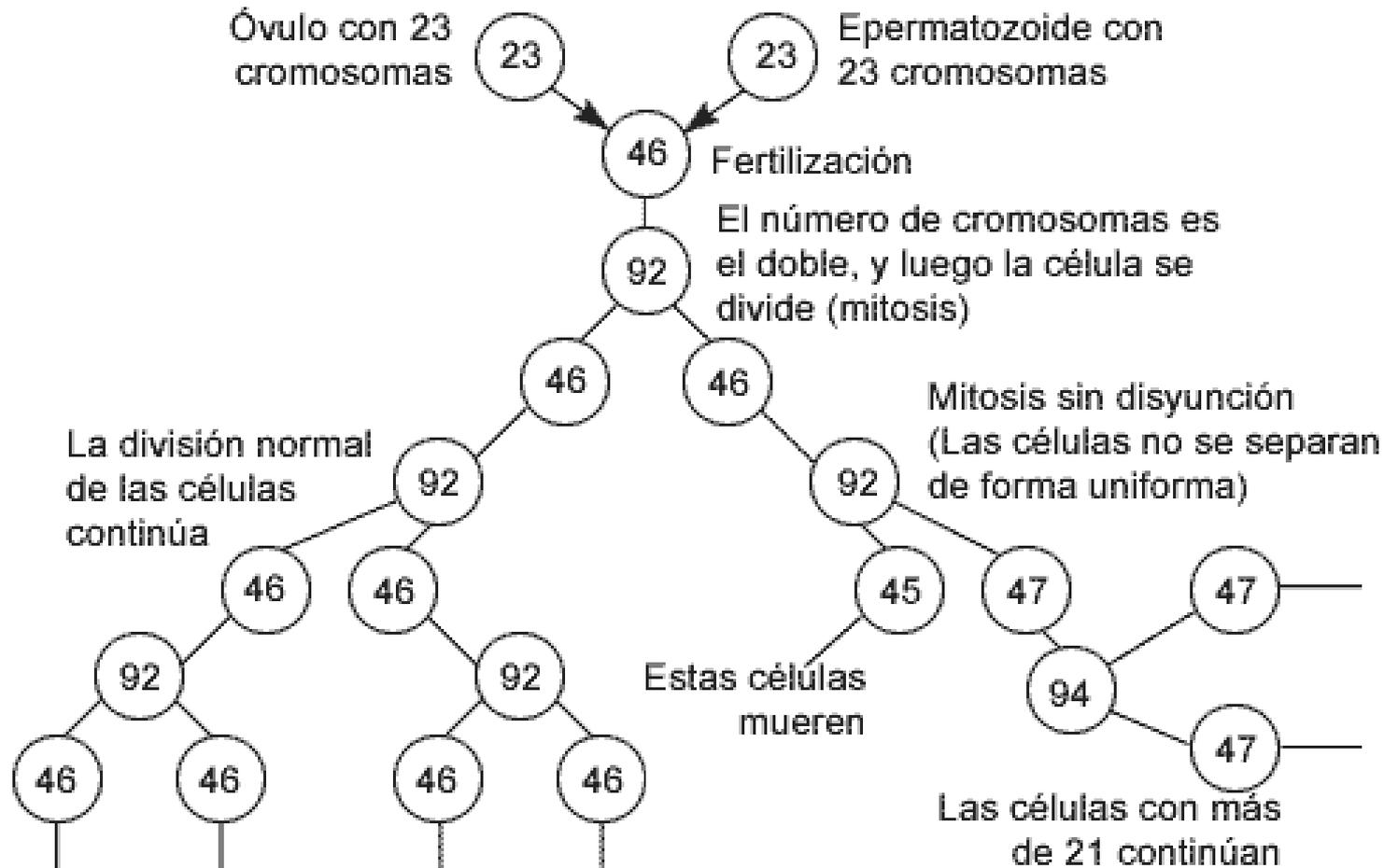
MUTACIONES ADICIONALES

SK podría acompañarse de otras alteraciones genéticas.



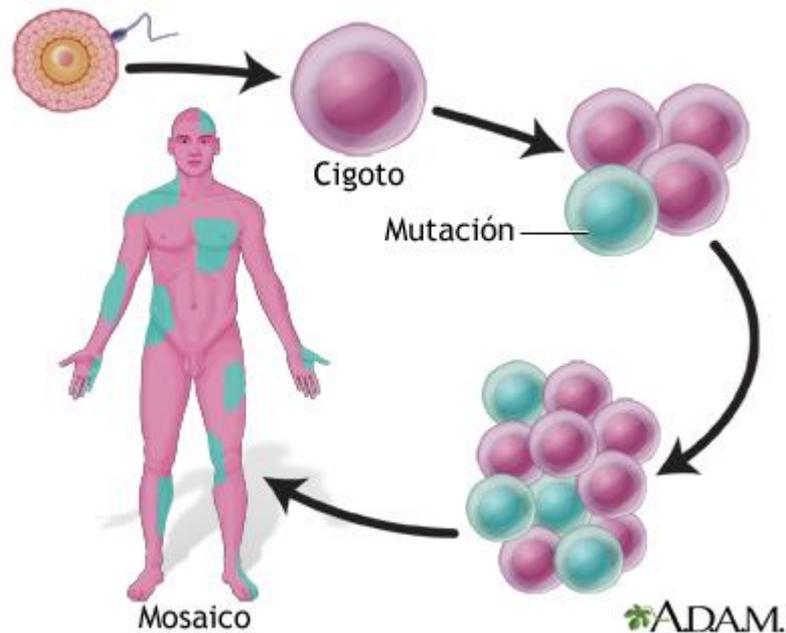
¿QUÉ ES EL MOSAICISMO?

Presencia de dos líneas celulares distintas en un mismo organismo. En SK: células 46,XY y 47,XXY. Menor infertilidad, síntomas más leves. Puede pasar desapercibido.



¿QUÉ ES EL MOSAICISMO?

Presencia de dos líneas celulares distintas en un mismo organismo. En SK: células 46,XY y 47,XXY. Menor infertilidad, síntomas más leves. Puede pasar desapercibido.



¿SE PUEDE TRANSMITIR EL SK?

1. El riesgo de recurrencia, en el caso de una pareja con un hijo 47,XXY es del 1%. Este riesgo aumenta en **MUJERES por encima de los 40 años.**

2. Los varones con SK tienen **AZOOSPERMIA**, por tanto, el síndrome de Klinefelter **no se hereda**; la adición de un cromosoma X adicional se produce durante la formación de las células reproductoras (óvulos o espermatozoides) en uno de los progenitores de la persona afectada.

- **MOSAICOS, pueden transmitirlo**

DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRENATAL

LA SINTOMATOLOGÍA COMIENZA EN LA PUBERTAD por lo que al no dar sintomatología ecográficamente por lo que NO SE DETECTA PRENATALMENTE, salvo por hallazgo incidental.

¿PUEDE CURARSE CON TERAPIA GÉNICA?

Inicio > Investigación > Corrigen la trisomía del síndrome de Down en laboratorio mediante edición genética...

INVESTIGACIÓN

Corrigen la trisomía del síndrome de Down en laboratorio mediante edición genética de alta precisión

Con tecnología CRISPR y diseño personalizado, el equipo eliminó el cromosoma extra sin alterar los otros dos alelos

TRATAMIENTO ACTUAL

Terapia hormonal, apoyo psicológico, educación especializada.

FUTURAS DIRECCIONES

Inteligencia Artificial: Machine learning -> diagnósticos más tempranos?