

Asociación Española del Síndrome de Klinefelter

Congreso anual

9 Mayo 2026



# El Síndrome de Klinefelter como modelo de estudio de tumorigénesis

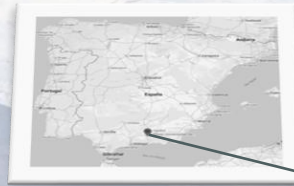
Laura Rodríguez Rusillo

([laura.rodriguez@genyo.es](mailto:laura.rodriguez@genyo.es))



CENTRO PFIZER-UNIVERSIDAD DE GRANADA-JUNTA DE ANDALUCÍA  
DE GENÓMICA E INVESTIGACIÓN ONCOLÓGICA





Grupo de investigación  
**Regulación Génica, Células madre y Desarrollo**

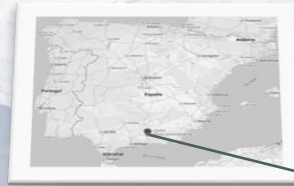


**Dra. Verónica Ramos (Investigadora principal)**  
**Modelos de células madre para estudios preclínicos en cáncer**



CENTRO PFIZER-UNIVERSIDAD DE GRANADA-JUNTA DE ANDALUCÍA  
DE GENÓMICA E INVESTIGACIÓN ONCOLÓGICA





Grupo de investigación  
**Regulación Génica, Células madre y Desarrollo**



**Dra. Verónica Ramos (Investigadora principal)**  
**Modelos de células madre para estudios preclínicos en cáncer**



**Laura Rodríguez Rusillo (Investigadora predoctoral)**  
**Modelo celular de estudio del Síndrome de Klinefelter:**  
**generación de células madre pluripotentes inducidas (iPSC)**  
**derivadas de pacientes para investigar la implicación del cromosoma**  
**X en la biología celular y tumorigénesis.**

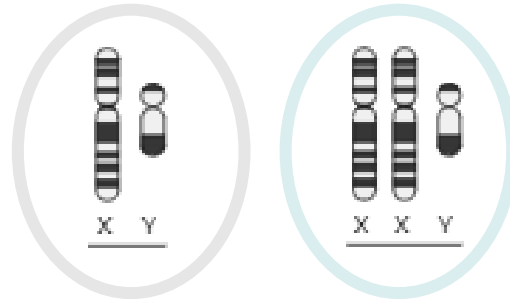


CENTRO PFIZER-UNIVERSIDAD DE GRANADA-JUNTA DE ANDALUCÍA  
DE GENÓMICA E INVESTIGACIÓN ONCOLÓGICA



# POR QUÉ EL SÍNDROME DE KLINEFELTER

1  
/  
650

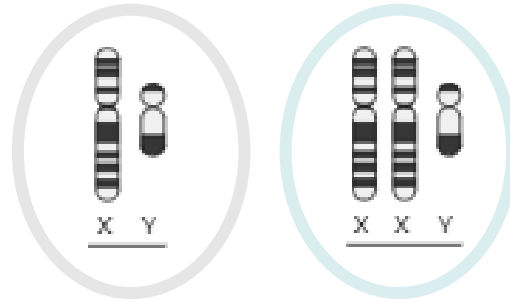


Genotipo

47, XXY  
48, XXXY  
49, XXXXY  
47, XXY/46, XY

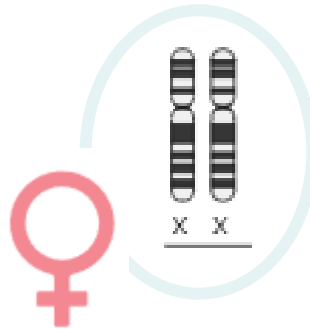
# POR QUÉ EL SÍNDROME DE KLINEFELTER

1  
/  
650

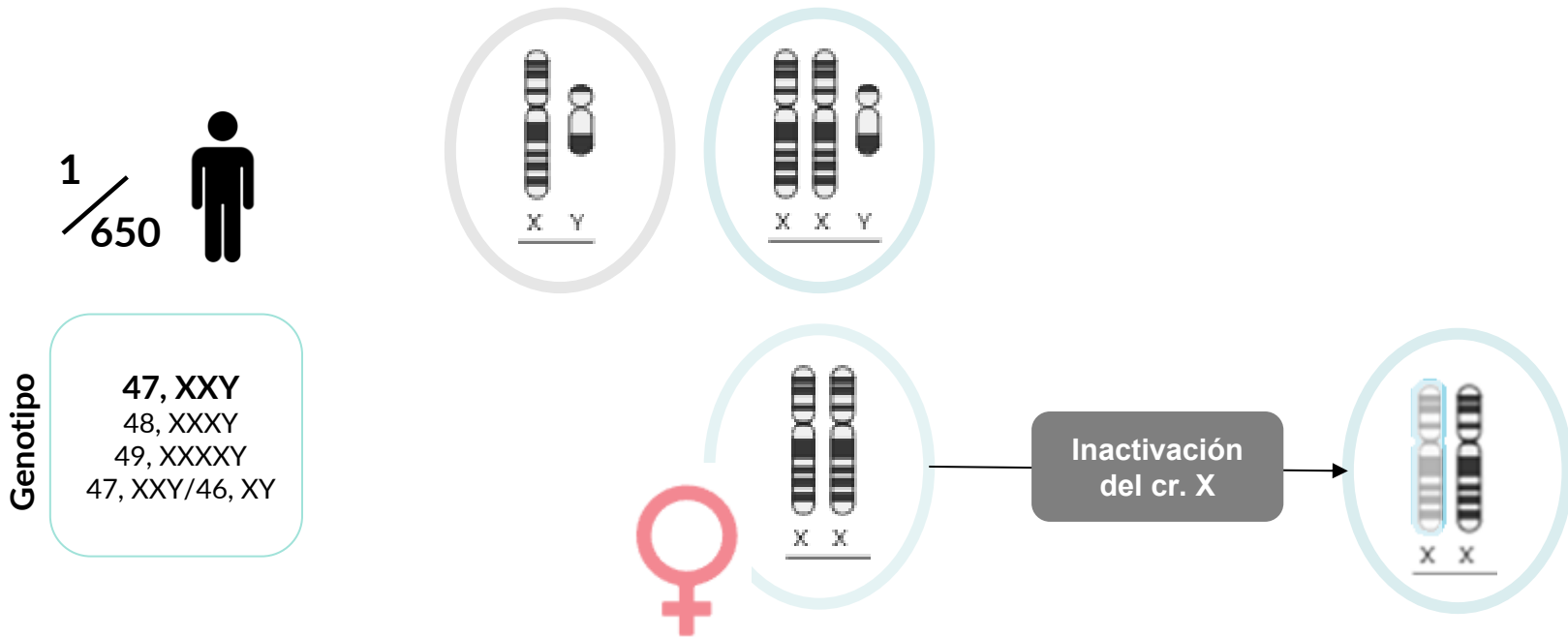


Genotipo

47, XXY  
48, XXXY  
49, XXXXY  
47, XXY/46, XY



# POR QUÉ EL SÍNDROME DE KLINEFELTER



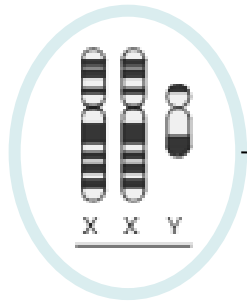
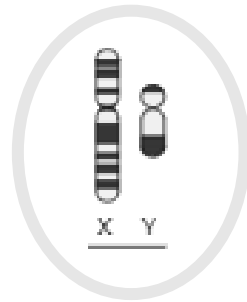
# POR QUÉ EL SÍNDROME DE KLINEFELTER

1 / 650



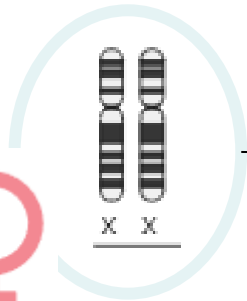
Genotipo

47, XXY  
48, XXXY  
49, XXXXY  
47, XXY/46, XY

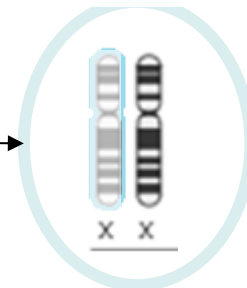


Inactivación

¿Síndrome de Klinefelter?



Inactivación del cr. X



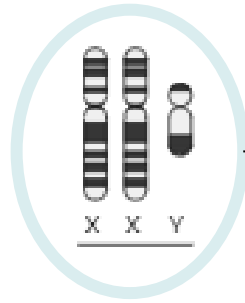
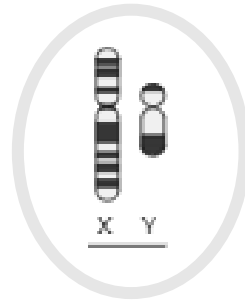
# POR QUÉ EL SÍNDROME DE KLINEFELTER

1 / 650



Genotipo

47, XXY  
48, XXXY  
49, XXXXY  
47, XXY/46, XY

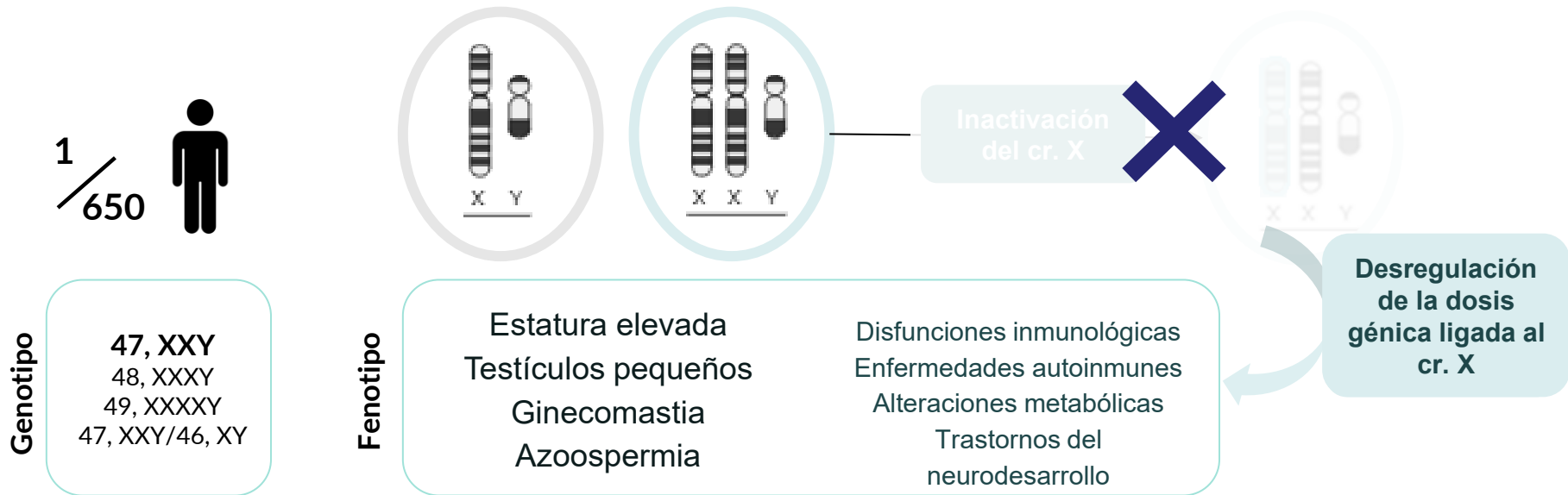


Inactivación  
del cr. X

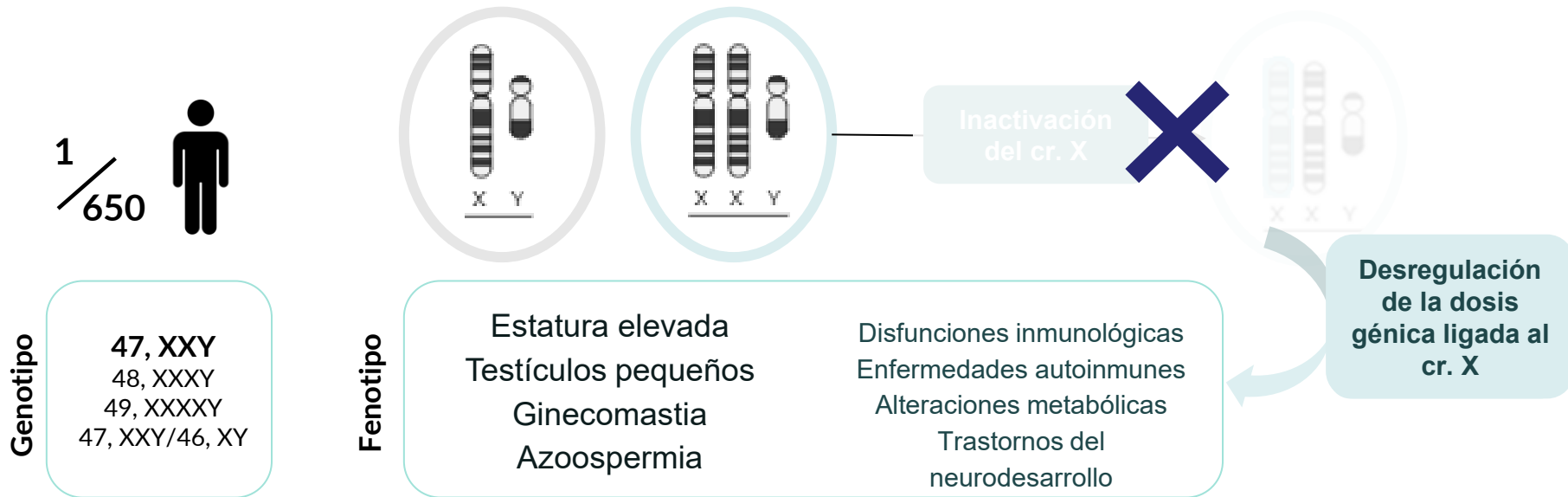


Desregulación  
de la dosis  
génica ligada al  
cr. X

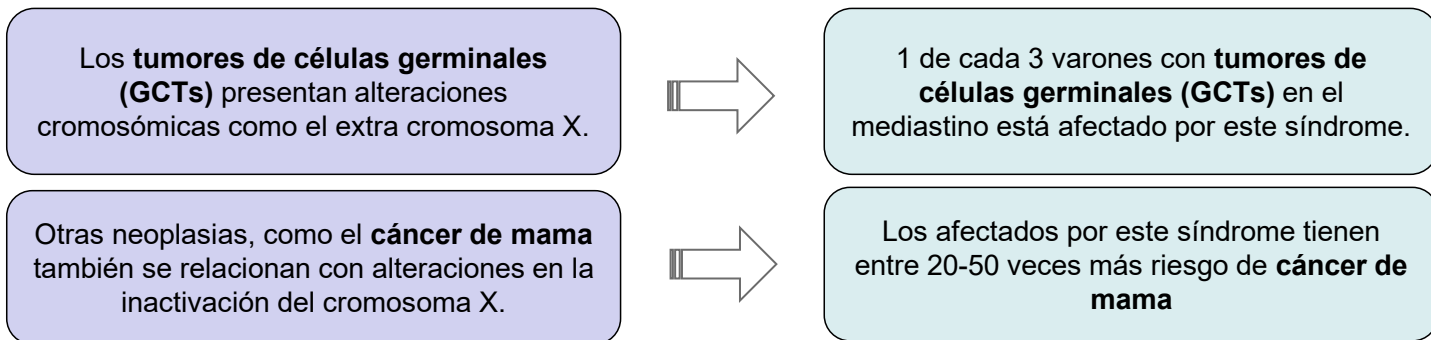
# POR QUÉ EL SÍNDROME DE KLINEFELTER



# POR QUÉ EL SÍNDROME DE KLINEFELTER

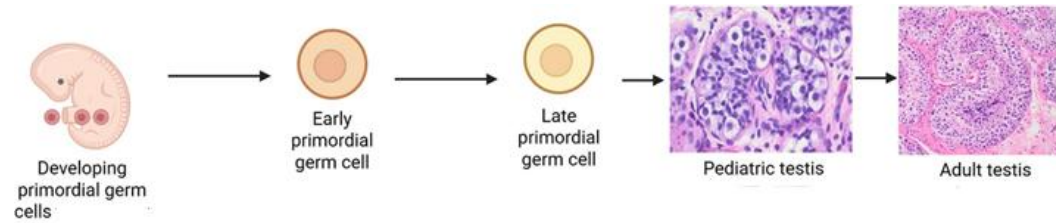


## Relación con el desarrollo de tumores



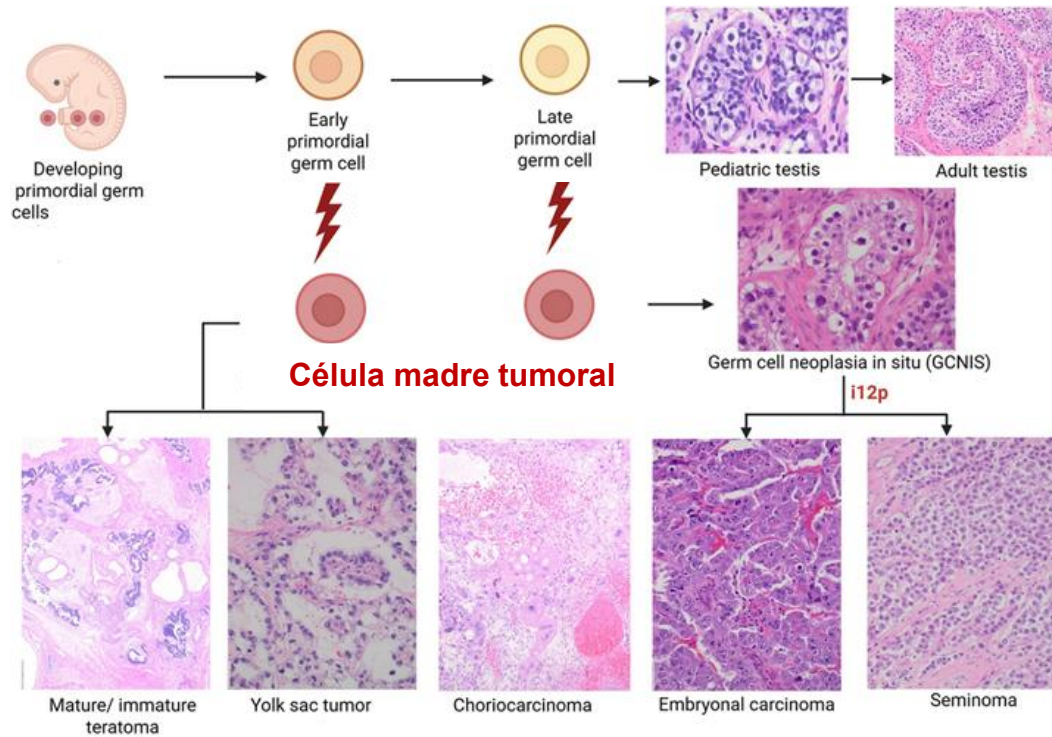
# TUMORES DE CÉLULAS GERMINALES (GCTs)

- Células precursoras de óvulos o espermatozoides



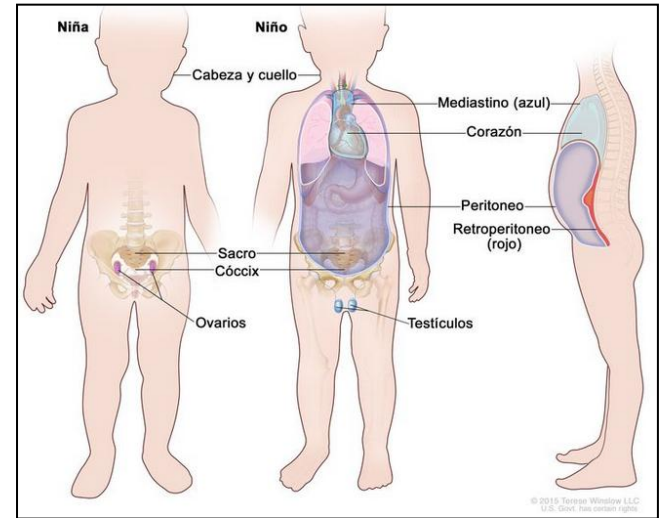
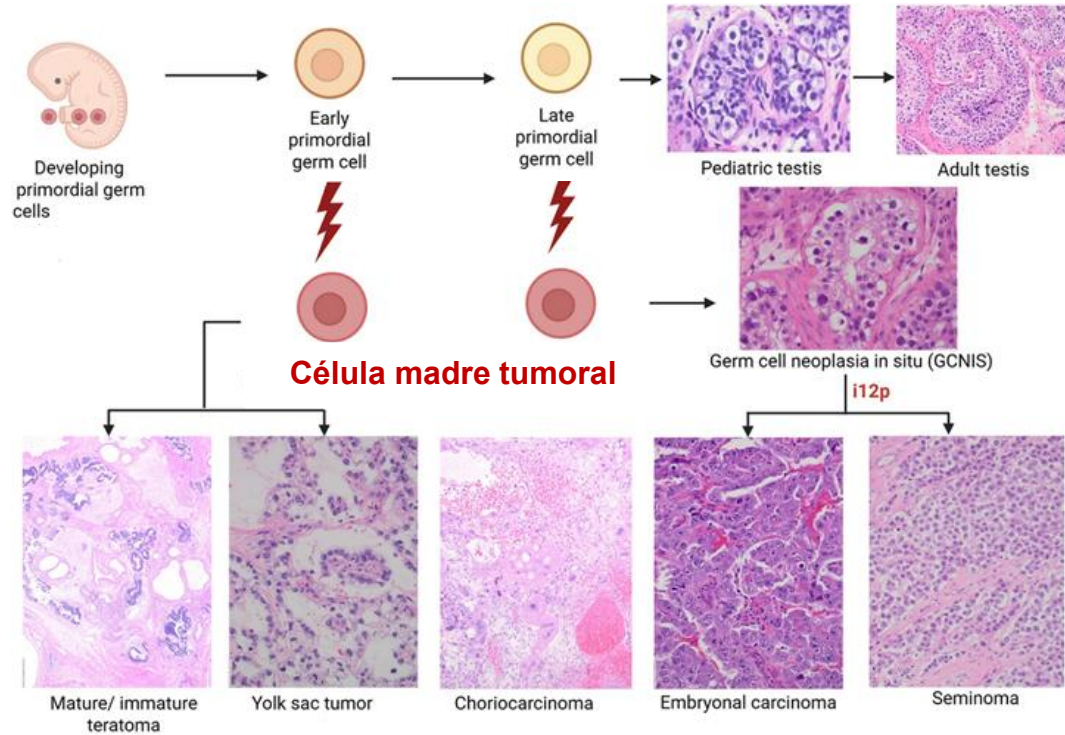
# TUMORES DE CÉLULAS GERMINALES (GCTs)

- Células precursoras de óvulos o espermatozoides

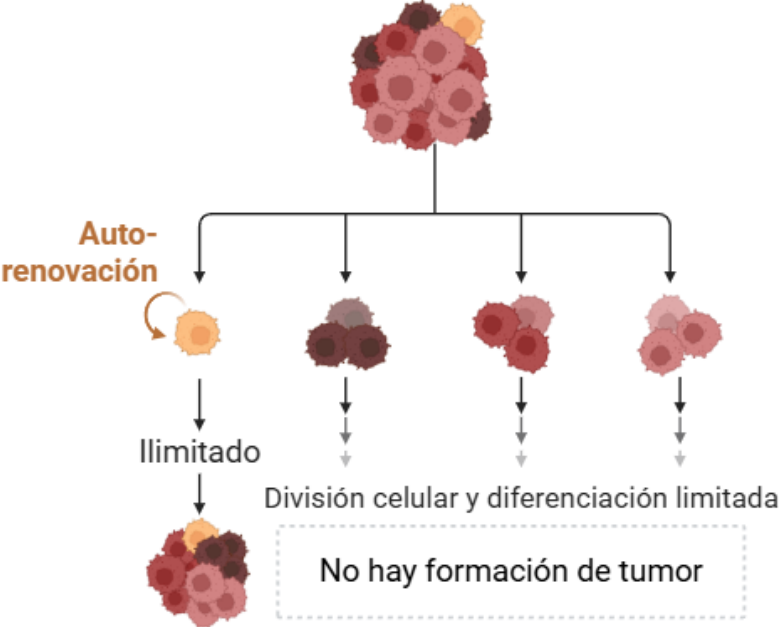
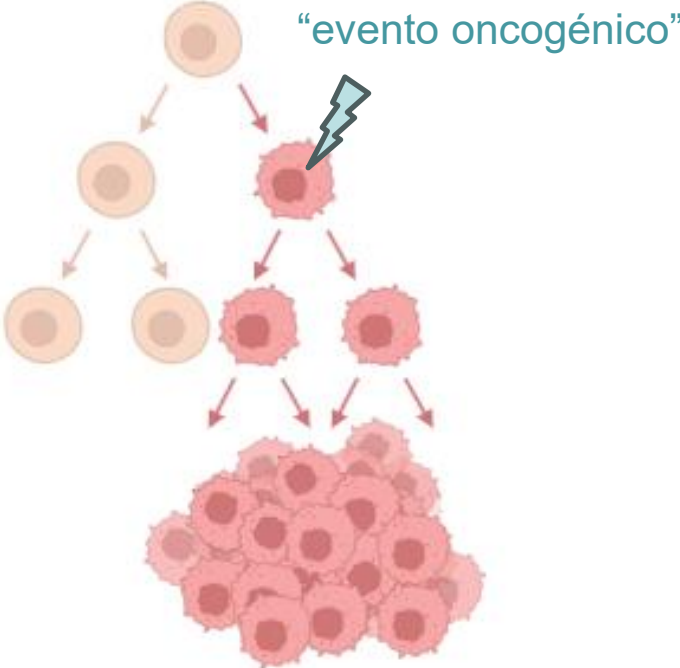


# TUMORES DE CÉLULAS GERMINALES (GCTs)

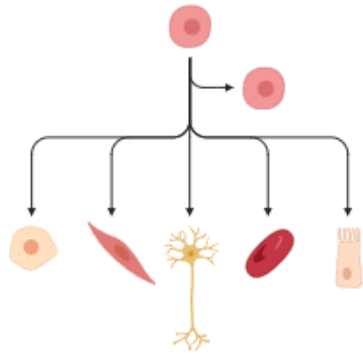
- Células precursoras de óvulos o espermatozoides



# CÉLULA MADRE TUMORAL



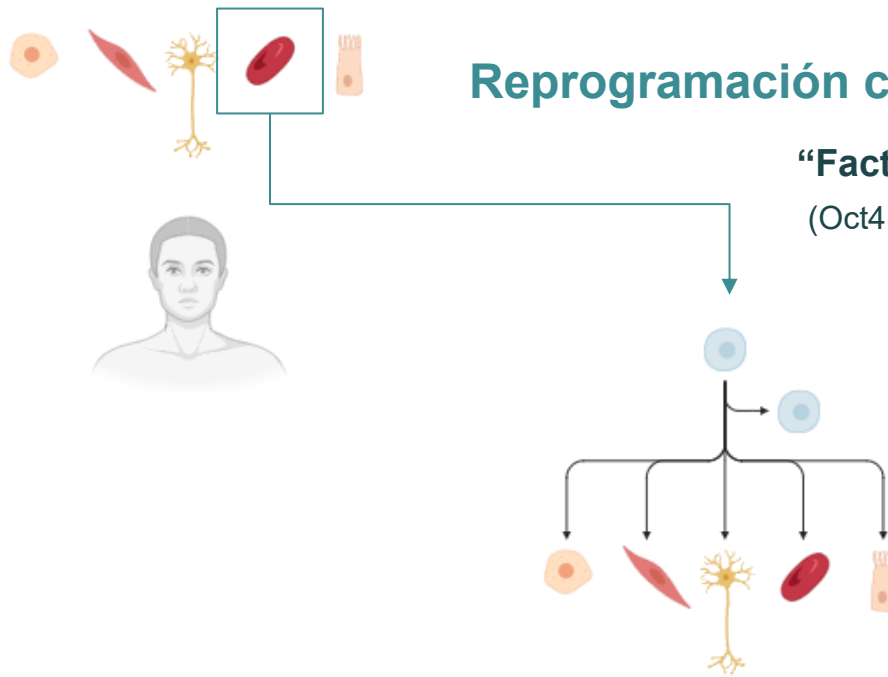
# CÉLULA MADRE PLURIPOTENTE



- ✓ Auto renovación
- ✓ Diferenciación



# CÉLULA MADRE PLURIPOTENTE INDUCIDA (iPSC)



Shinya Yamanaka

- ✓ Auto renovación
- ✓ Diferenciación

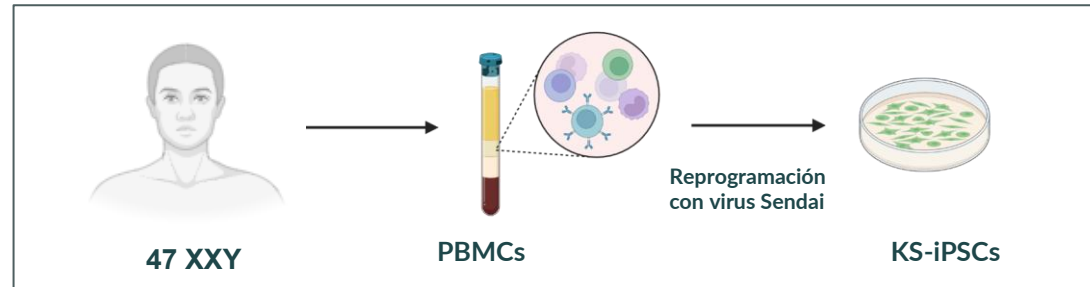
Takahashi, K., et al. (2007). Induction of pluripotent stem cells from adult human fibroblasts by defined factors. *Cell*, 131(5), 861–872.

# NUESTRA INVESTIGACIÓN

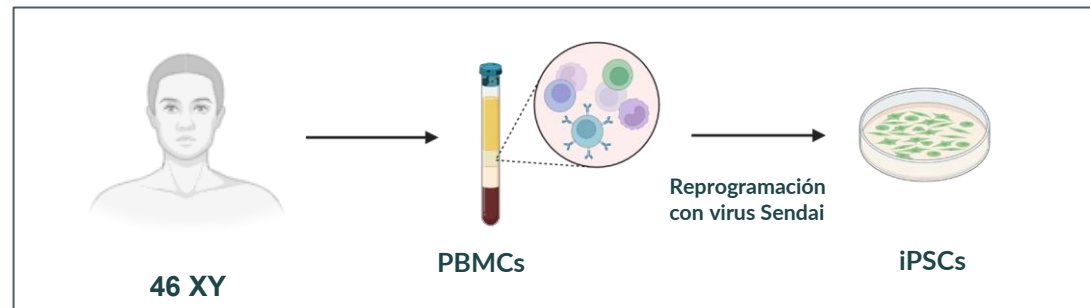
1

## Generar y caracterizar un modelo celular KS-iPSC *in vitro*

Muestra  
a evaluar



Control



La mejor muestra será la de un varón **MOSAICO**, puesto que tiene tanto células control como células con la copia extra del cromosoma X.

# NUESTRA INVESTIGACIÓN

## 1

### Generar y caracterizar un modelo celular KS-iPSC *in vitro*

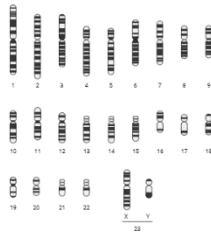


KS-iPSCs

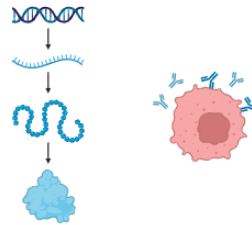


iPSCs

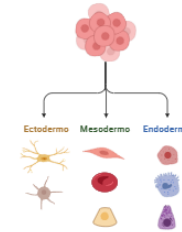
#### Cariotipo



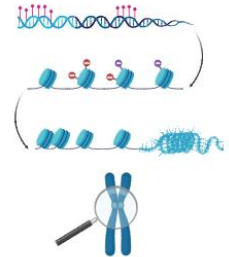
#### Marcadores de indiferenciación



#### Capacidad de diferenciación



#### Evaluación del cr. X



# NUESTRA INVESTIGACIÓN

## 1

### Generar y caracterizar un modelo celular KS-iPSC *in vitro*

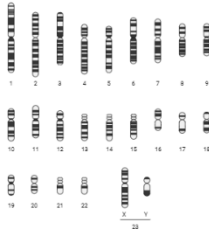


KS-iPSCs

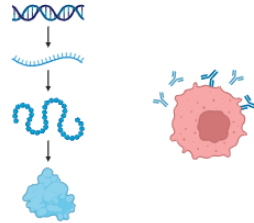


iPSCs

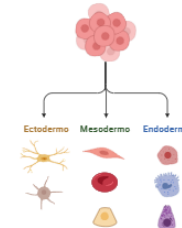
#### Cariotipo



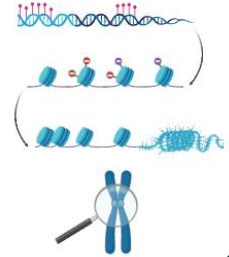
#### Marcadores de indiferenciación



#### Capacidad de diferenciación



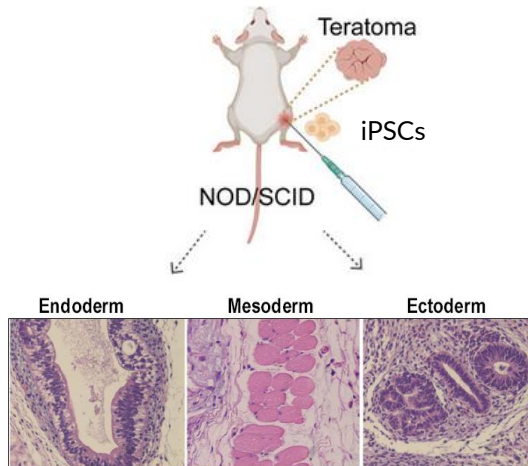
#### Evaluación del cr. X



# NUESTRA INVESTIGACIÓN

## 2

Modelar la tumorigenicidad *in vivo*: formación de teratomas KS-iPSC



Teratoma = tumor **BENIGNO**

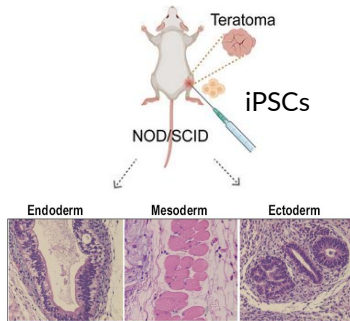


PLURIPOTENCIALIDAD

# NUESTRA INVESTIGACIÓN

## 2

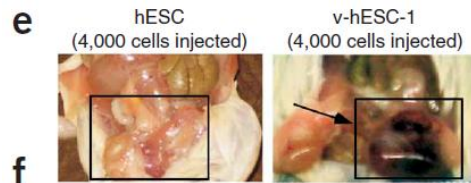
### Modelar la tumorigenicidad *in vivo*: formación de teratomas KS-iPSC



Teratocarcinoma = tumor **MALIGNO**



TUMOROGENICIDAD



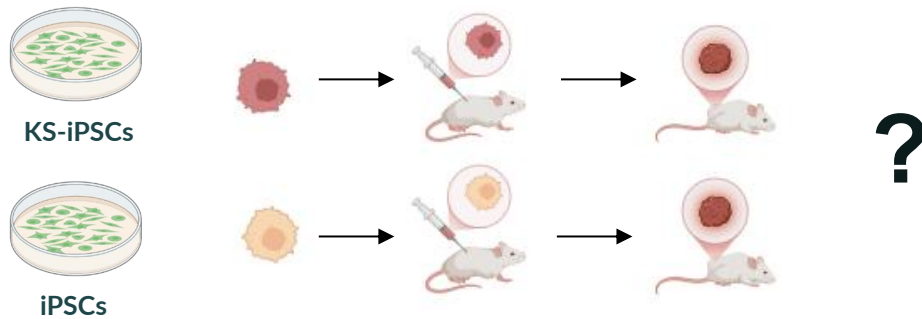
**f**

	Frequency of hESC-injected mice developing teratomas	Frequency of v-hESC-1-injected mice developing teratomas
>25K	100% (4/4)	100% (3/3)
10–25K	50% (1/2)	100% (2/2)
2.5–10K	0% (0/5)	100% (5/5)
<2.5K	0% (0/6)	50% (1/2)

# NUESTRA INVESTIGACIÓN

## 2

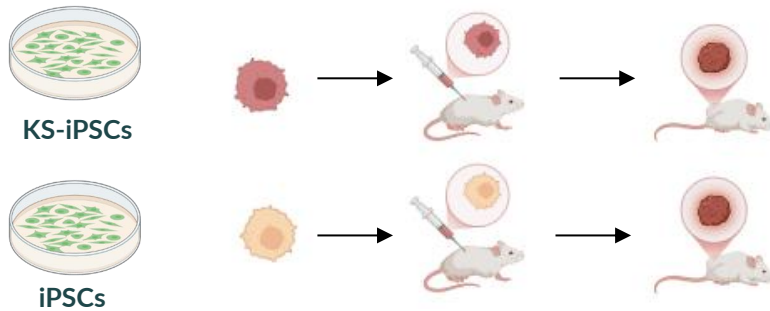
### Modelar la tumorigenicidad *in vivo*: formación de teratomas KS-iPSC



# NUESTRA INVESTIGACIÓN

## 2

Modelar la tumorigenicidad *in vivo*: formación de teratomas KS-iPSC



Teratocarcinoma: **MALIGNO**

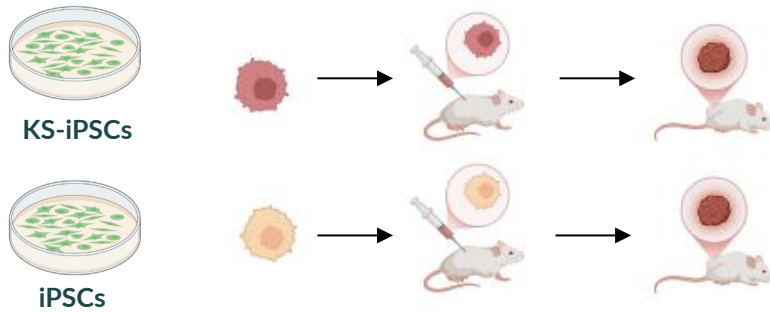
o

Teratoma: **BENIGNO**  
(o diferentes patrones de diferenciación?)

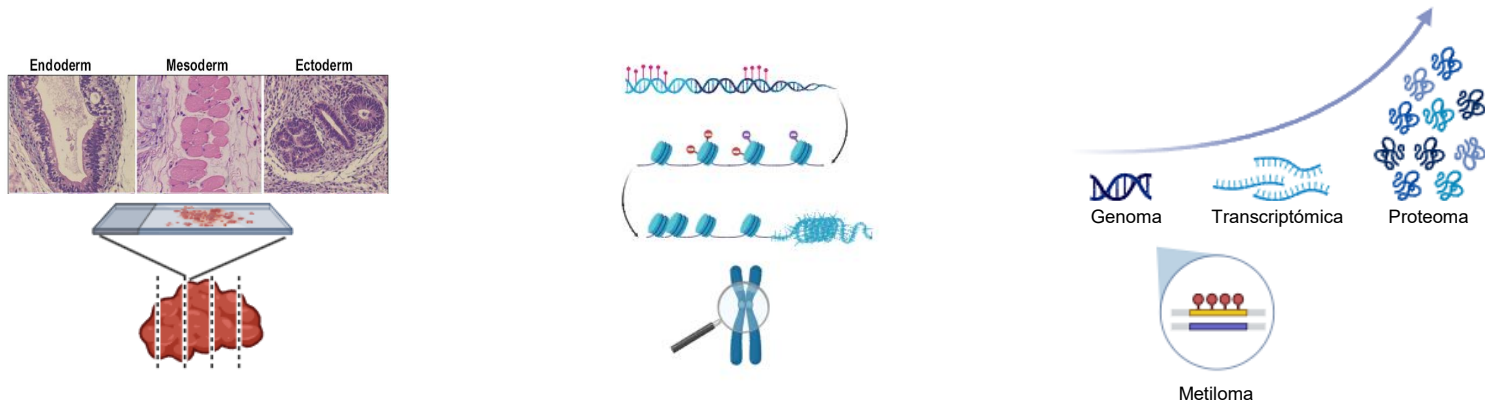
# NUESTRA INVESTIGACIÓN

## 2

### Modelar la tumorigenicidad *in vivo*: formación de teratomas KS-iPSC



Teratocarcinoma: **MALIGNO**  
○  
Teratoma: **BENIGNO**



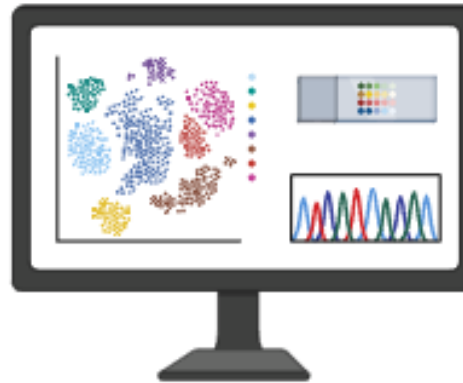
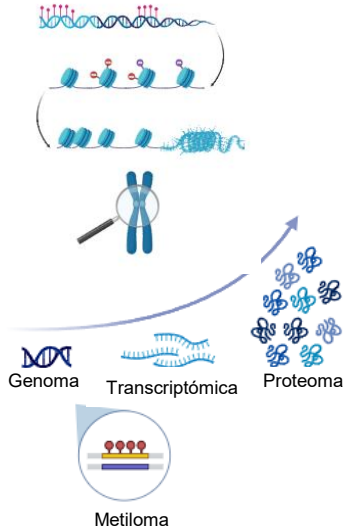
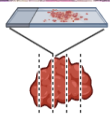
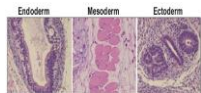
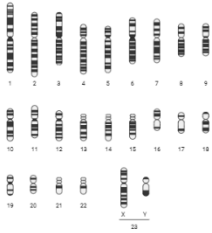
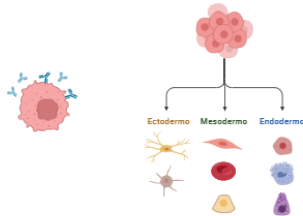
# NUESTRA INVESTIGACIÓN

## 3

**Integrar y analizar los datos.  
Comparar con patrones tumorales e identificar potenciales biomarcadores.**



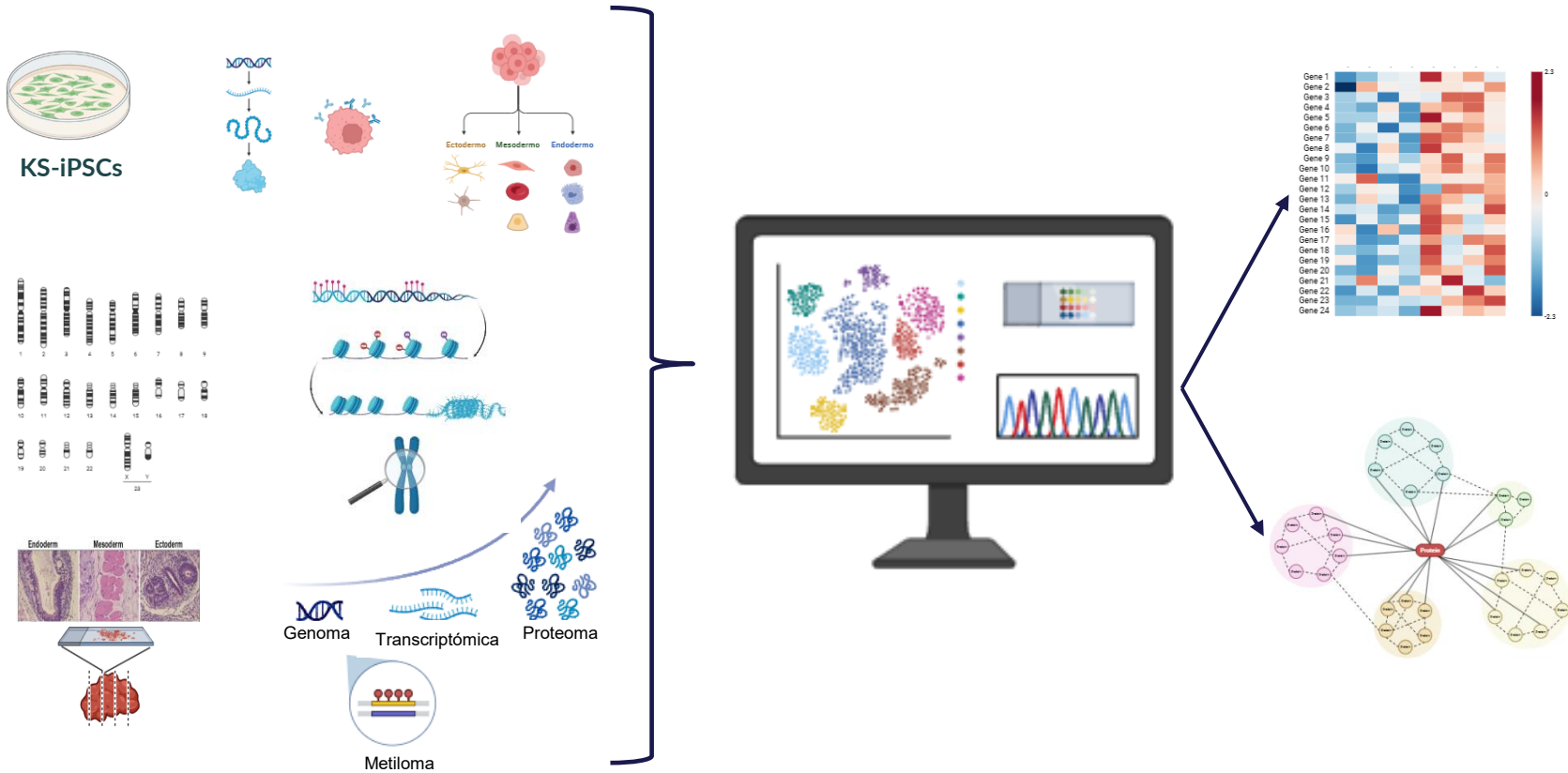
KS-iPSCs

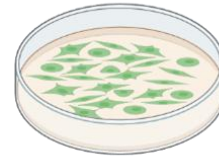
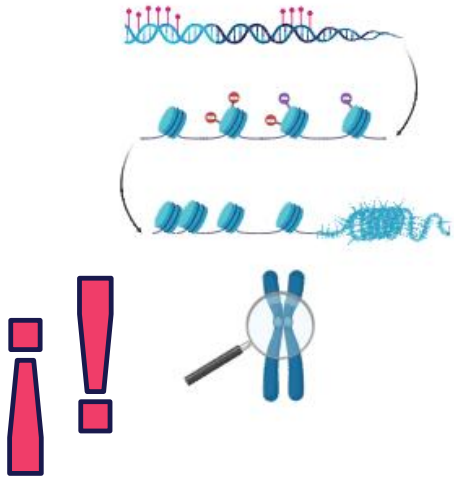


# NUESTRA INVESTIGACIÓN

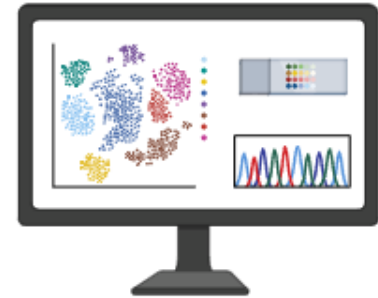
## 3

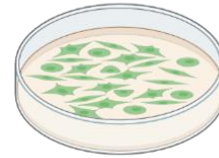
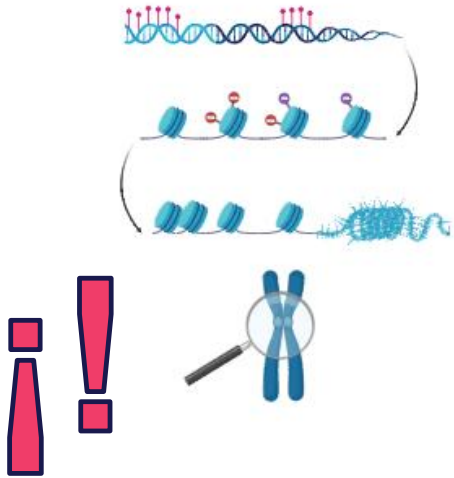
**Integrar y analizar los datos.  
Comparar con patrones tumorales e identificar potenciales biomarcadores.**



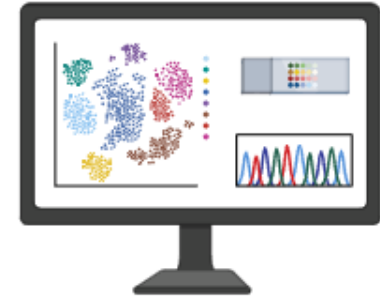


KS-iPSCs





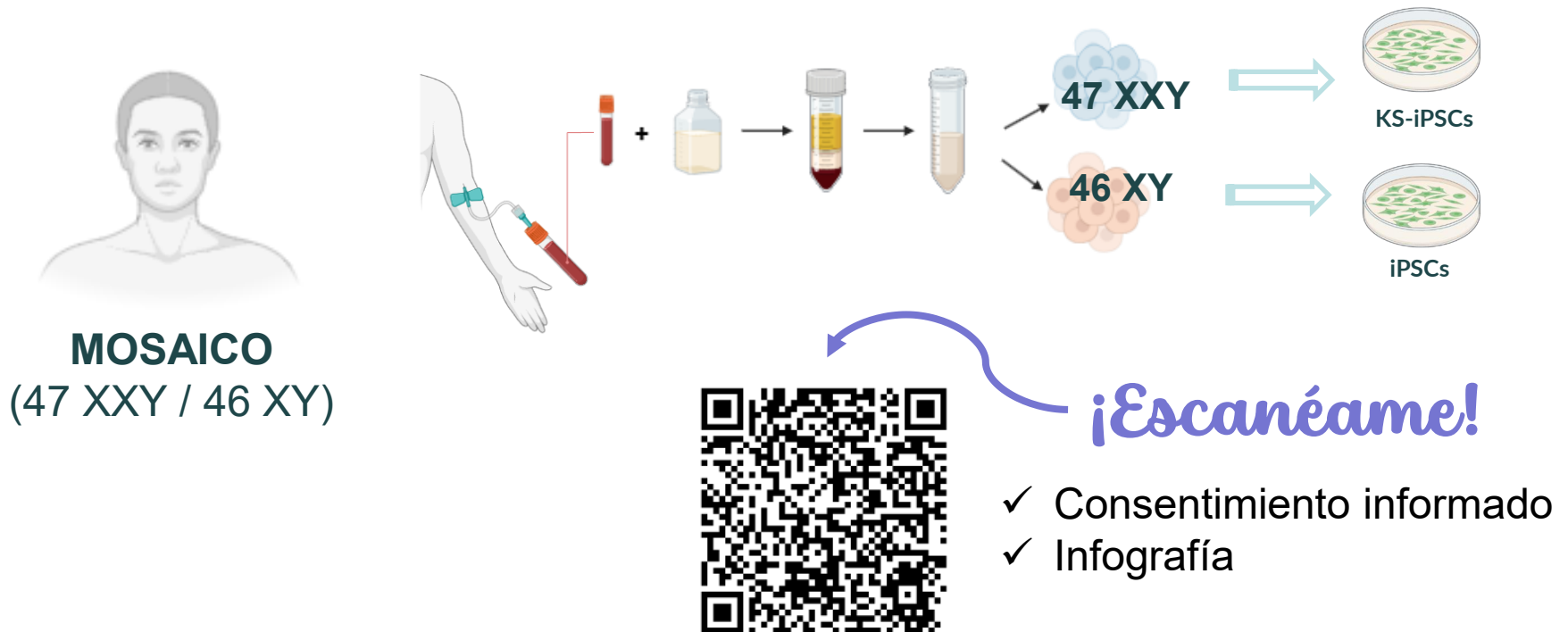
KS-iPSCs



# A DISPOSICIÓN PARA FUTURAS INVESTIGACIONES en cualquier área de estudio (Neurodesarrollo, fertilidad, ...)

La mejor muestra será la de un varón **MOSAICO**, puesto que tiene tanto células control como células con la copia extra del cromosoma X.

## ¿CÓMO PODÉIS PARTICIPAR EN ESTE PROYECTO?



# ¡MUCHAS GRACIAS!



Genyo

CENTRO PFIZER-UNIVERSIDAD DE GRANADA-JUNTA DE ANDALUCÍA  
DE **GENÓMICA E INVESTIGACIÓN ONCOLÓGICA**



UNIVERSIDAD  
DE GRANADA