



284 - SÍNDROME 48, XXXY: UNA ANEUPLOIDÍA INFRECUENTE DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES. PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO

A. Kuzior¹, M.E. Niveló Rivadeneira², P.M. Fernández Trujillo Comenge², A. Hernández Lázaro², R. de León Durango², A.D. Santana Suárez² y F.J. Martínez Martín¹

¹Endocrinología y Nutrición. Hospitales Universitarios San Roque. Gran Canaria. ²Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Doctor Negrín. Gran Canaria.

Resumen

Introducción: El cariotipo 48XXXY es una aneuploidía infrecuente de los cromosomas sexuales considerada clásicamente como variante del síndrome de Klinefelter (47XXY). Sin embargo, a pesar de compartir algunas características, el síndrome 48XXXY se caracteriza por una mayor frecuencia de alteraciones endocrinológicas y neuropsicológicas que lo diferencia de la forma 47XXY. Revisión de historia clínica y bibliográfica.

Caso clínico: Paciente varón de 27 años, con AP de agenesia renal izquierda, hipertrigliceridemia y retraso madurativo no filiado con 66% de discapacidad, acude a consulta de Endocrinología para estudio de déficit de testosterona. Atendido previamente por Urología para realización de vasectomía, fue remitido ante hallazgo de testes semiatróficos y testosterona total (TT) 0,96 ng/ml. En la anamnesis destaca antecedente de retraso psicomotor diagnosticado en la infancia, con desarrollo del habla a los 4 años e incontinencia urinaria hasta los 12 años. Crecimiento normal con talla final alcanzada equivalente a la talla diana. Desarrollo de características sexuales secundarias aparentemente normal salvo ausencia de vello facial. El paciente tiene erecciones y mantiene actividad sexual de manera regular. En la exploración física se observan rasgos faciales dismórficos, ginecomastia bilateral, pene de tamaño normal, testes de 10-12 cc, escaso vello púbico y axilar, constitución y distribución de grasa de patrón ginecoide, torso corto, extremidades largas y cúbito valgo bilateral. En la analítica solicitada presenta valores compatibles con hipogonadismo hipergonadotropo con niveles de TT 0,82 ng/ml, FSH 36 mU/ml, LH 24 mU/ml. Se completa el estudio con la prueba de cariotipo, con resultado 48XXXY.

Discusión: Resulta de gran importancia establecer el diagnóstico precoz de síndrome 48XXXY, en pacientes por el conjunto de manifestaciones características y su complejidad superior a la de 47XXY. Los pacientes afectados requieren seguimiento multidisciplinar.