



148 - SÍNDROME DEL VARÓN 46 XX: A PROPÓSITO DE UN Caso clínico

A. Mendia Madina, I. Venegas Nebreda, A. Amilibia Achucarro, S. Larrabeiti Martínez, C. Elías Ortega, N. Egaña Zunzunegui, M. Aramburu Calafell y A. Yoldi Arrieta

Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Donostia, San Sebastián.

Resumen

Introducción: El síndrome del varón 46 XX o síndrome de La Chapelle es un trastorno infrecuente del desarrollo sexual, con incidencia de 1 caso por cada 20.000 recién nacidos varones, causado en la mayoría de los casos por la translocación del gen SRY situado en el cromosoma Y a un cromosoma X. Se caracteriza por genitales externos masculinos con una deficiencia de testosterona asociada y el fenotipo clínico más frecuente es el de un varón normal, que se presenta después de la pubertad con talla baja, testículos pequeños y azoospermia con infertilidad.

Caso clínico: Varón de 21 años que presenta cariotipo 46 XX con gen SRY positivo, diagnosticado por amniocentesis prenatal. Nacido por cesárea con bajo peso por falta de progresión en el crecimiento, objetivándose al nacimiento agenesia renal izquierda. Controlado por Endocrinología Pediátrica desde el inicio de la pubertad a los 12 años con analíticas hormonales periódicas. En la exploración física presentaba testículos de tamaño normal y correcta posición, desarrollo adecuado de genitales externos masculinos y vello púbico, talla baja con normopeso y ligera ginecomastia. Ecografía testicular sin hallazgos patológicos. A la edad de 14 años y medio presenta hipogonadismo hipergonadotrópico en el perfil hormonal, por lo que se inicia tratamiento con Testosterona intramuscular 50mg mensual con buena tolerancia y aumento progresivo hasta 250mg cada 3 semanas, que se mantiene en la actualidad. Como efectos, ha presentado alopecia androgénica, disminución del tamaño testicular y fibrilación auricular paroxística de causa no filiada.

Discusión: El síndrome del varón 46 XX es una condición difícil de diagnosticar precozmente debido a su evolución, salvo que se analice el cariotipo prenatal, lo que puede conllevar un retraso en el inicio de la terapia hormonal sustitutiva. Evitar las complicaciones del déficit de testosterona es importante, sobre todo por el impacto psicológico que ello supone.