



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

Síndrome de KLINEFELTER

DESCRIPCIÓN: El **síndrome de Klinefelter** es una anomalía cromosómica que afecta solamente a los hombres y ocasiona hipogonadismo. Es una alteración genética que se desarrolla por la separación incorrecta de los cromosomas homólogos durante las meiosis que dan lugar a los gametos de uno de los progenitores, aunque también puede darse en las primeras divisiones del cigoto. El sexo de las personas está determinado por los cromosomas X e Y. Los hombres tienen los cromosomas 44XY (46) y las mujeres tienen los cromosomas 44XX (46). En el síndrome de Klinefelter se pueden presentar los cromosomas 44XXY (47), 44XXX (48), 44XXYY (48), 44XXXXY (49), etc. y los llamados "mosaicos" o "mosaicismo" 46XY / 47XXY. Tiene una incidencia de 1 en 500 en los recién nacidos vivos varones.

SÍNTOMAS: Talla elevada, mayor acumulación de grasa subcutánea, dismorfia facial discreta, alteraciones dentarias. En ocasiones criptorquidia, micropene, escroto hipoplásico o malformaciones en los genitales, vello pubiano disminuido. Esterilidad por azoospermia, ginecomastia uni o bilateral, gonadotrofinas elevadas en la pubertad. Disminución de la libido. Retraso en el área del lenguaje, lectura y comprensión. Lentitud, apatía. Trastornos emocionales, ansiedad, depresión, falta de autoestima. No todas las manifestaciones se dan en un mismo individuo.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)

Apartado de Correos 142

03570 Villajoyosa (Alicante) 965895409

ahedysia@wanadoo.es