



Klinefelter Syndrome

What is Klinefelter syndrome?

Klinefelter syndrome is a group of conditions affecting the health of males who are born with at least one extra X chromosome. Chromosomes, found in all body cells, contain genes. Genes provide specific instructions for body characteristics and functions. For example, some genes determine height and hair color. Other genes influence language skills and reproductive functions. Each person typically has 23 pairs of chromosomes. One of these pairs (sex chromosomes) determines a person's sex. A baby with two X chromosomes (XX) is female. A baby with one X chromosome and one Y chromosome (XY) is male.

Most males with Klinefelter syndrome, also called XXY males, have two X chromosomes instead of one. The extra X usually occurs in all body cells. Sometimes the extra X only occurs in some cells, resulting in a less severe form of the syndrome. Rarely, a more severe form occurs when there are two or more extra X chromosomes.

What causes Klinefelter syndrome?

The addition of extra chromosomes seems to occur by chance. The syndrome is not inherited from the parents. The addition occurs in the sperm, the egg,

or after conception. Klinefelter syndrome is the most common sex-chromosome abnormality, affecting about one in every 500 to 700 men.

What are the signs and symptoms of Klinefelter syndrome?

Signs and symptoms can vary. Some males have no symptoms but a doctor will be able to see subtle physical signs of the syndrome. Many males are not diagnosed until puberty or adulthood. As many as two-thirds of men with the syndrome may never be diagnosed.

How is Klinefelter syndrome diagnosed?

Diagnosis is based on a physical examination, history of social or learning problems, hormone testing, and chromosome analysis. The syndrome can also be diagnosed before birth but testing is not routinely done at that time.

What is the treatment for Klinefelter syndrome?

Treatment can help males overcome many of the physical, social, and learning problems associated with the syndrome. Males with Klinefelter syndrome should

Health Problems Associated with Klinefelter Syndrome

Klinefelter syndrome can lead to weak bones (osteoporosis), varicose veins, and autoimmune diseases (when the immune system acts against the body), such as lupus or rheumatoid arthritis. XXY males have an increased risk for breast cancer and cancers that affect blood, bone marrow, or lymph nodes, such as leukemia. They also tend to have excess fat around the abdomen (which raises the risk of health problems), heart and blood vessel disease, and type 2 diabetes.

be seen by a team of health care providers. The team may include endocrinologists, general practitioners, pediatricians, speech therapists, genetic counselors, and psychologists. Surgery may be needed to reduce breast size. With treatment, men can lead very normal lives.

Experts recommend testosterone replacement, starting during puberty, for proper development of muscles, bones, male sex characteristics such as facial hair, and sexual function. Continued treatment throughout life helps prevent long-term health problems. Testosterone replacement does not cure infertility, however. Infertility treatments require specialized—and costly—techniques, but some men with Klinefelter syndrome have been able to father children.

Resources

Find-an-Endocrinologist: www.hormone.org or call 1-800-HORMONE (1-800-467-6663)

National Institute of Child Health and Human Development Information Resource Center, National Institutes of Health (NIH): www.nichd.nih.gov/health/topics/klinefelter_syndrome.cfm or call 1-800-370-2943

Genetics Home Reference website, National Library of Medicine, NIH: www.nlm.nih.gov/condition=klinefeltersyndrome

Signs and Symptoms by Age Group

Infants and young boys may have:

- Problems at birth, such as testicles that haven't dropped into the scrotum or a *hernia**
- A small penis
- Weak muscles
- Speech and language problems, such as delayed speech
- Problems with learning and reading
- Problems fitting in socially
- Mood and behavioral problems

* when an internal organ bulges through a body cavity wall

Adolescents may ALSO have:

- Small, firm testicles
- Enlarged breasts, called *gynecomastia*
- Long legs but a short trunk
- Above-average height
- Reduced muscle bulk
- Sparse facial and body hair
- Delayed puberty
- Low energy levels

Adults may ALSO have:

- Low testosterone (male hormone) levels
- Infertility from a lack of sperm
- Decreased sex drive
- Problems getting or keeping an erection
- Other difficulties, such as being unable to make plans or solve problems

EDITORS:

Adrian Dobs, MD, MHS
Alvin M. Matsumoto, MD
December 2009

For more information on how to find an endocrinologist, download free publications, translate this fact sheet into other languages, or make a contribution to The Hormone Foundation, visit www.hormone.org or call 1-800-HORMONE (1-800-467-6663). The Hormone Foundation, the public education affiliate of The Endocrine Society (www.endo-society.org), serves as a resource for the public by promoting the prevention, treatment, and cure of hormone-related conditions. This page may be reproduced non-commercially by health care professionals and health educators to share with patients and students.

© The Hormone Foundation 2009



Síndrome de Klinefelter

¿Qué es el síndrome de Klinefelter?

El síndrome de Klinefelter es un grupo de afecciones que afectan la salud de los varones que nacen con por lo menos un cromosoma X adicional. Los cromosomas se encuentran en todas las células del cuerpo y contienen genes. Los genes dan instrucciones específicas para las características y funciones del cuerpo. Por ejemplo, algunos genes determinan la estatura y el color del cabello. Otros genes influyen en las aptitudes lingüísticas y funciones reproductivas. Generalmente, cada persona tiene 23 pares de cromosomas. Uno de estos pares (los cromosomas sexuales) determina el género de una persona. Los bebés con dos cromosomas X (XX) son de sexo femenino. Los bebés con un cromosoma X y un cromosoma Y (XY) son de sexo masculino.

La mayoría de los varones con el síndrome de Klinefelter, también llamados varones XXY, tienen dos cromosomas X en vez de uno. El cromosoma X adicional usualmente está presente en todas las células del cuerpo. A veces, sólo está presente en algunas células, lo que resulta en casos menos severos del síndrome. En ocasiones, se presentan casos más severos y poco comunes en los que hay dos o más cromosomas X adicionales.

¿Qué causa el síndrome de Klinefelter?

La presencia de cromosomas adicionales parece ocurrir por casualidad. El síndrome

no se hereda de los padres. El cromosoma adicional parece surgir en el espermatozoido o después de la concepción. El síndrome de Klinefelter es la anomalía más común de los cromosomas sexuales y afecta a uno de cada 500 a 700 hombres.

¿Cuáles son los indicios y síntomas del síndrome de Klinefelter?

Los indicios y síntomas pueden variar. Algunos varones no tienen síntomas, pero un médico puede notar indicios físicos sutiles del síndrome. Muchos varones no reciben un diagnóstico hasta que alcanzan la pubertad o edad adulta. Hasta dos tercios de los hombres con el síndrome nunca recibirán un diagnóstico al respecto.

¿Cómo se diagnostica el síndrome de Klinefelter?

El diagnóstico se basa en un examen físico, una historia de problemas sociales o de aprendizaje y un análisis de cromosomas. El síndrome también se puede diagnosticar antes del nacimiento, pero en la actualidad no se hace la prueba de manera rutinaria.

¿Cuál es el tratamiento del síndrome de Klinefelter?

El tratamiento puede ayudar a los varones a superar muchos de los problemas físicos, sociales y de aprendizaje relacionados con

Problemas del corazón relacionados con el síndrome de Klinefelter

El síndrome de Klinefelter puede resultar en debilidad ósea (osteoporosis), venas varicosas y enfermedades autoinmunes (cuando el sistema inmunológico ataca al cuerpo), como lupus o artritis reumatoide. Los varones XXY tienen un riesgo más elevado de cáncer de las mamas y de otros tipos que afectan la sangre, la médula espinal o los ganglios linfáticos, como leucemia. También tienden a tener exceso de grasa alrededor del abdomen (que eleva el riesgo de problemas de salud), enfermedades cardiovasculares y diabetes de tipo 2.

el síndrome. Los hombres con el síndrome de Klinefelter deben recibir tratamiento de un equipo de proveedores de servicios de salud. El equipo puede incluir a endocrinólogos, médicos generales, pediatras, terapeutas de dicción, asesores genéticos y sicólogos. Es posible que sea necesaria una operación para reducir el tamaño de los pechos. Con tratamiento, los hombres pueden llevar una vida muy normal.

Los expertos recomiendan terapia de testosterona sustitutiva a partir de la pubertad para el debido desarrollo de los músculos, huesos, características masculinas como vellos faciales y función sexual. El tratamiento continuo durante toda la vida ayuda a evitar problemas de salud a largo plazo. Sin embargo, la testosterona sustitutiva no cura la infertilidad. El tratamiento para la infertilidad requiere técnicas especializadas y costosas, pero algunos hombres con el síndrome de Klinefelter han podido tener hijos.

Recursos

Encuentre a un Endocrinólogo:
www.hormone.org o llame al 1-800-467-6663
 Centro de Recursos del Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano, Instituto Nacional de Salud (NIH por sus siglas en inglés): www.nichd.nih.gov/health/topics/klinefelter_syndrome.cfm o llame al 1-800-370-2943
 Sitio de Internet para consultas sobre genética, Biblioteca Nacional de Medicina del NIH: www.nlm.nih.gov/condition=klinefelter_syndrome

Indicios y síntomas por edad

Los bebés y niños pueden tener:

- Problemas al nacer, como testículos que no descienden al escroto o una hernia*
- Un pene pequeño
- Músculos débiles
- Problemas de dicción y lenguaje, como retraso para hablar
- Problemas de lectura y aprendizaje
- Problemas sociales
- Problemas anímicos y de conducta

Los adolescentes TAMBIÉN pueden tener:

- Testículos pequeños y duros
- Pechos desarrollados, denominados ginecomastia
- Piernas largas pero tórax corto
- Estatura superior a la promedio
- Menor musculatura
- Escasa vellosidad facial y corporal
- Retraso en la pubertad
- Poca energía

Los adultos TAMBIÉN pueden tener:

- Nivel bajo de testosterona (hormona masculina)
- Infertilidad debido a ausencia de espermatozoides
- Disminución del libido
- Problemas para tener o mantener erecciones
- Otras dificultades, como no poder hacer planes o resolver problemas

* cuando un órgano interno se sale parcialmente por la pared de una cavidad

EDITORES:

Adrian Dobs, MD, MHS
 Alvin M. Matsumoto, MD

Diciembre del 2009

Para más información sobre cómo encontrar un endocrinólogo, obtener publicaciones gratis de la Internet, traducir esta página de datos a otros idiomas, o para hacer una contribución a la Fundación de Hormonas, visite a www.hormone.org o llame al 1-800-HORMONE (1-800-467-6663). La Fundación de Hormonas, la filial de enseñanza pública de la Sociedad de Endocrinología (www.endo-society.org), sirve de recurso al público para promover la prevención, tratamiento y cura de condiciones hormonales. Esta página puede ser reproducida para fines no comerciales por los profesionales e instructores médicos que deseen compartirla con sus pacientes y estudiantes.

© La Fundación de Hormonas 2009