**P 22
SÍNDROME DE KLINEFELTER 48,XXXY ASOCIADO A DIABETES DE INICIO AGUDO**
Carolina Muñoz Rojas1, Carolina Pérez Zavala1, Ana Barber Sahig2, Néstor Soto Isla3, Gloria López Stewart4
1Hospital Clínico Universidad de Chile, 2 Consulta Privada, 3 Hospital Clínico San Borja-Arriarán, 4 Universidad de Chile

Hombre de 19 años derivado por probable Diabetes tipo 1. Hospitalizado 4 meses antes en Perú por Síndrome Diabético Agudo, presentando baja de peso de 10 kg en un mes. Antecedente de retraso mental, estudia en colegio especial. Abuelos diabéticos. Alta con metformina 850 mg c/ 12 hrs e insulina NPH 12 UI nocturna. Examen físico: peso 81 kg, talla 1.82 m., envergadura 1.87 m., circunferencia cintura 91 cm, Índice de masa corporal (IMC) 24 K/m2; hipertelorismo, epicanto, implantación baja del cabello; escaso vello facial y corporal; desarrollo genital Tanner ll (volumen testicular 6 cc., longitud pene 3 cm), musculatura poco desarrollada. Sin acantosis nigricans ni acrocordones; tiroides normal a la palpación. Se cambia tratamiento a insulina, glargina 8 UI nocturna, mantiene glicemias capilares entre 90-120 mg/dL, sin síntomas de hipoglicemia.

Exámenes: HbA1c 5.9%, testosterona total 20 ng/dL (VN 320 – 1030), testosterona biodisponible 0.395 nmol/L (VN 4-14), SHBG 19 nmol/L (VN 10-80), LH 23 mUI/L (VN 1.7-8.5), FSH 35 mUI/L (VN 1.5-12.4), TSH 1.2 uUI/mL (VN 0.47-4.3), T4L 1 ng/dL , anti TPO < 10 UI/mL. Cariograma: polisomía 48, XXXY. Se diagnostica hipogonadismo hipergonadotropo secundario a variante de Síndrome de Klinefelter (SK) por aneuploidía 48,XXXY. Se inicia tratamiento con undecanoato de testosterona 1000 mg. El estudio con marcadores inmunológicos para Diabetes 1 resultó con ICA, GAD e IA2 negativos, solamente anticuerpos antiinsulina (+). El péptido C fue de 3.9 ng/mL. Se suspende insulinoterapia, se reinicia metformina; HbA1c control 6.2%.

El SK se asocia a diabetes mellitus. En la mayoría de los casos se presenta una composición corporal predisponente al síndrome metabólico (SM) y diabetes. La obesidad troncal sería el mayor determinante de SM y de insulinorresistencia, incluso con IMC normal, agravada por el hipogonadismo. También se ha descrito mayor riesgo de inmunorreactividad diabetes específica. Nuestro paciente, aunque debutó en forma aguda y a una edad temprana, no presentó elementos de autoinmunidad.