**P 91
SINDROME DE KLINEFELTER EN 2 HERMANOS**
Marisol García Mora1, Silvia Castillo Taucher2
1Unidad de Endocrinología Clínica Alemana, 2Unidad de Genética, Clínica Alemana

**Introducción:** El Síndrome de Klinefelter (SK) es heterogéneo en su presentación. Constituye la anomalía de los cromosomas sexuales más frecuentes. Su prevalencia fluctúa entre 1/500-1000 recién nacidos vivos. Se presenta en el 3-4% de los hombres infértiles y en el 11% de los hombres azoospérmicos. El SK es caracterizado principalmente por fibrosis de túbulos seminíferos, atrofia testicular, hipogonadismo, infertilidad y ginecomastia. Solo el 25% de los pacientes son diagnosticados a lo largo de la vida. Su presentación es en forma esporádica y no familiar. Por lo raro de su presentación se describen 2 casos de hermanos con SK.

Varón de 18 años, consulta a urólogo por genitales pequeños, es derivado a endocrinología. Tiene como antecedente trastorno de conducta con adicción a drogas. En la infancia tuvo desarrollo motor normal, sin problemas de aprendizaje. Al examen físico: Talla: 173 cm Peso: 73 kg, presentaba ginecomastia, escaso vello facial. Testículo derecho 1cc y testículo izquierdo 6cc, pene: 4cm. Exámenes: LH: 17.7 miU/mL FSH: 29 mIU/mL Testosterona total: 0.49ng/mL. Ecografía testicular: tamaño de 1,9 x 1 x 1 cm a derecha y 1,8 x 1 x 1 cm a izquierda. Se realiza cariograma que mostró cariotipo 47 XXY. El espermiograma no mostró espermatozoides. La biopsia testicular mostró ausencia de espermios, marcada atrofia. Inició tratamiento con undecaonato de testosterona.

Su hermano de 24 años, fue operado de criptorquidia a los 10 años de edad. Tuvo un desarrollo motor normal, dificultad en el aprendizaje. Al examen físico: peso: 91 Kg Talla: 180 IMC: 28. Sin ginecomastia, testículos no palpables, pene 3cm, escaso vello facial. Exámenes: LH: 25 miU/mL FSH: 47 mIU/mL Testosterona total: 0.67 ng/mL. Ecografía testicular: Testículos ascendidos, 1,5 x 1,1 x 0,9 cm a derecha y 1,7 x 1,3 x 1,0 cm a izquierda. Se realiza cariograma que mostró cariotipo 47 XXY. Inicia tratamiento con undecaonato de testosterona

La edad actual del padre 57 años, tiene cariotipo 46XY. La edad de la madre es 54 años, tiene cariotipo 46XX, ella tuvo 8 abortos. Tienen otro hijo que es sano, con cariotipo 46XY.

**Conclusión:** Se describe esta presentación familiar de SK por lo inhabitual, existen muy pocos reportes en la literatura, la mayoría de los casos descritos se presentó en mellizos.