



15 - SÍNDROME DE KLINEFELTER Y ENFERMEDAD TROMBOEMBÓLICA

Marina Gómez Alcalde¹, Ana Calonge Arribas¹, Ana María Álvarez Aramburu², Mainer Olaizola Guerreo², Laura Aparicio Cordero², Carlos Vizcay Aranz² y Enara Echauri Carlos²

¹Complejo Asistencial de Soria, Soria, España. ²Hospital Universitario de Navarra, Pamplona, España.

Resumen

Objetivos: El síndrome de Klinefelter (SK) es el trastorno cromosómico sexual más frecuente. El origen genético es el cromosoma X adicional. Se ha observado tromboembolismo venoso (TEV) entre los pacientes con SK. El objetivo del estudio fue presentar una serie de casos de TEV en pacientes con SK.

Métodos: Estudio descriptivo de tres casos clínicos de SK y revisión de la literatura sobre esta entidad.

Resultados: Caso 1. Presentamos el caso de un varón de 29 años con antecedentes de SK en tratamiento con testosterona que ingresa por TVP extensa en miembro inferior izquierdo hasta vena ilíaca y tromboembolismo pulmonar masivo bilateral. Se inicia anticoagulación con enoxaparina a dosis terapéuticas y posterior terapia puente con acenocumarol. Dado que la causa de la enfermedad tromboembólica venosa se atribuyó al síndrome de Klinefelter y al tratamiento con testosterona, se dejó al paciente anticoagulado indefinidamente sin nuevos episodios tromboembólicos. Caso 2. Varón de 35 años con antecedentes de SK, fumador y obeso sin tratamiento con testosterona. Ingresó en 2015 por TVP idiopática en región poplíteo derecha. Recibió heparina a dosis terapéuticas durante 6 meses. En 2021 presentó nueva TVP en región poplíteo izquierda también idiopática. Sin embargo, fue imposible pasarle a tratamiento con acenocumarol a pesar de una dosis semanal total de casi 50 mg. Tras solicitar autorización a la inspección hospitalaria, se inició tratamiento con rivaroxabán de forma indefinida. Caso 3. Varón de 22 años con antecedentes de TVP no provocada en 2016 anticoagulado con acenocumarol que ingresa por tromboembolismo pulmonar a pesar de la anticoagulación. Durante el ingreso encontramos el fenotipo característico del paciente, por lo que solicitamos un estudio hormonal que nos mostró hipogonadismo primario y el cariotipo confirmó nuestra sospecha diagnóstica de SK.

Conclusiones: De acuerdo con la literatura, los pacientes con SK parecen tener un mayor riesgo de eventos tromboembólicos, con una alta prevalencia de recurrencia de trombosis venosa profunda o embolia pulmonar, como se refleja en nuestra serie de casos.