

## Talla Alta, Síndrome XYY: presentación de un caso High-Class, XYY Syndrome: case report

**Dr. Denys Edgardo Gonzales\***  
\*Médico Residente de 2do. Año

**Dr. Oscar Zúñiga\*\***  
\*\* Endocrinólogo Pediatra HMCR

*Correspondencia: denys\_gonzales@hotmail.com*

### **RESUMEN:**

Los niños y hombres con el síndrome 47 XYY tienen dos cromosomas Y en vez de uno. Esto significa que tienen 47 cromosomas en lugar de 46. El cromosoma adicional se obtuvo durante la formación del esperma que se juntó con el óvulo al formar el feto o durante el desarrollo temprano del feto, justo después de la concepción. El cromosoma extra no puede ser removido nunca. El síndrome 47 XYY ocurre al azar. (1).

Algunos médicos genetistas cuestionan si el uso del término «síndrome» es apropiado para ésta anomalía, porque el fenotipo es normal. (2). Las personas 47 XYY, presentan un aspecto físico normal, y se caracterizan por una estatura alta, que se hace más evidente en la adolescencia. (1, 2, 3).

### **PALABRAS CLAVE:**

Síndrome XYY, Talla Alta, Cromosomas Sexuales.

### **ABSTRACT:**

XYY syndrome (also called syndrome of Superman, among other names) is a genetic disorder (specifically a trisomy) of the sex chromosomes in which man receives an extra Y chromosome, producing the karyotype 47, XYY.

Boys and men with 47, XYY syndrome have the same appearance as other children and men of his age. The only noticeable physical

differences found in adults with the syndrome are somewhat higher than his brothers. Men with 47, XYY syndrome can have children (fertile) as any other man.

Changing the sex chromosome that causes the syndrome 47, XYY cannot be repaired ever. However, the support of family and school can help reduce the problems of learning and behavior.

### **KEYWORDS:**

XYY Syndrome, High-Class, Sex Chromosomes.

### **INTRODUCCIÓN:**

En muchos animales, y en algunas plantas, el cariotipo de los dos sexos presenta diferencias en algunos cromosomas que, por esa razón, se denominan cromosomas sexuales. Es obvio que esos cromosomas intervienen en la determinación genética del sexo. En la especie humana se conocen numerosas mutaciones que afectan tanto al número como a la estructura de los cromosomas sexuales y que producen diferentes tipos de anomalías relacionadas con el sexo.

Los cromosomas que no muestran diferencias entre sexos se denominan autosomas. (4).

Las personas con cariotipo 47, XYY, tienen una alteración del número de cromosomas sexuales, que consiste en la presencia de un cromosoma "Y" demás. (3).

Estudios más recientes que incluyen un seguimiento a largo plazo de recién nacidos no seleccionados y de niños diagnosticados prenatalmente, han demostrado que aunque dentro de este grupo existe una variabilidad fenotípica, la mayoría de estos individuos se encuentran dentro del rango de la normalidad, tanto física como intelectualmente. (3).

### CASO CLÍNICO:

Se trata de adolescente masculino de 15 años de edad, procedente de El Progreso, Yoro, estudiado inicialmente en clínica privada por Endocrinóloga, por presentar aumento de estatura de forma acelerada, el paciente es referido al servicio de endocrinología del "Hospital Mario Catarino Rivas" para ser manejado por Endocrinólogo Pediatra, ya que, según se interpretó exámenes, el paciente, presenta aumento abrupto de crecimiento en los últimos 8 meses, con niveles de hormona de crecimiento e IgF1 (factor de crecimiento similar a la Insulina Tipo 1) aumentados y, con resonancia magnética de silla turca sin alteraciones. Se dio seguimiento en consulta externa de Endocrinología Pediátrica del HMCR durante 2 años.

El paciente no tiene antecedentes personales, ni familiares de importancia. Aunque el padre mide 1.82 cm, el hermano mayor 1.80 cm. y la madre 1.635 cm. de altura.



Nuestro Paciente con sus Padres

Al examen físico encontramos un paciente alto, no atlético, sin aspecto ginecoide o de Klinefelter, ni bocio. Tórax algo excavado, sin hay ginecomastia, corazón y pulmones sin alteraciones, abdomen escafoideo, genitales masculinos con vello púbico Tanner III, gónadas disminuidas de tamaño (15 y 20 cm cada una), esqueleto con huesos largos, con limitación del rango de movimiento del codo izquierdo a la supinación.

Se indican estudios para descartar gigantismo por exceso de hormona del crecimiento, se solicita: edad ósea, hormona del crecimiento estimulada con Clonidina vrs. ejercicio, radiografía de tórax, radiografías de codo, radiografía de silla turca, química sanguínea y el cariotipo realizado por el Dr. Ramón H. Alvarenga Calidonio (Genetista Pediatra. Hospital Escuela en Tegucigalpa), reportando un cromosoma "Y" en todas las células analizadas dando un diagnóstico de Síndrome 47 XYY.

El método de diagnóstico empleado para estas enfermedades es el análisis citogenético.

Cinco meses después se obtiene resultado de hormona de crecimiento bajo estimulación con Clonidina obteniéndose un resultado de 10 ng/ml (El clorhidrato de Clonidina es un antihipertensivo, agonista de los receptores alfa 2 adrenérgicos, produce liberación de GH mediante secreción de GHRH e inhibición de la somatostatina y, se considera una respuesta normal cuando se encuentra un valor superior a 10 ng/ml de 30 a 60 minutos post toma de muestra comparada con su valor basal). (10).

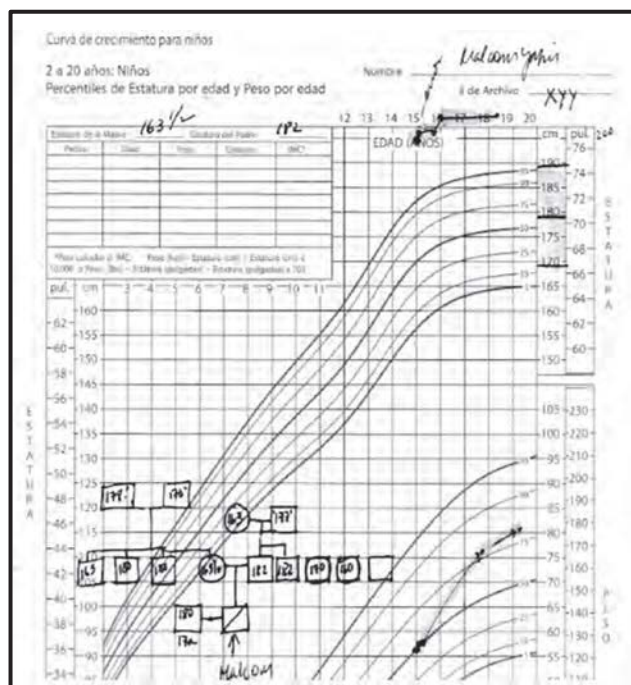
Después de un extenso periodo de observación de los 15 años a los 17 años, y por deseos del paciente y padres, se le inicio intentos farmacológicos para reducir la talla. Se decide de usar testosterona para que se

derive a estrógeno endógeno y elevar el nivel de su propio estrógeno y que esto ayude a cerrar las epífisis.

A pesar del uso de testosterona 2 meses después es evaluado el paciente y se demuestra que sigue su crecimiento acelerado a 0.75 cm/mes. El ultrasonido gonadal, reportó límites normales.

El eco cardiograma reporta una ligera insuficiencia aortica, ligera insuficiencia mitral, que según Cardiólogo no amerita ningún manejo terapéutico.

El paciente luego de 6 dosis de testosterona IM, tuvo un crecimiento de 0.35 cm/mes en los últimos 3 meses, debido a esto se decide ya no utilizar testosterona sino que estrógenos conjugados (estradiol 0.625 mg) que se iniciaron a edad de 16<sup>a</sup>3m y cesaron a los 17<sup>a</sup>2m. Con una talla final de 204 cm y con discos de crecimiento epifisiario radial casi cerrado.



### DISCUSIÓN:

El primer caso reportado de un hombre con cariotipo 47 XYY fue realizado por el Dr. Avery A. Sandberg y sus colegas en Roswe Il Park Memorial Institute en Buffalo, Nueva York en 1961.

Fue algo accidental en un hombre de 44 años, 183 cm de estatura, de inteligencia promedio, su cariotipo fue analizado porque tenía una hija con síndrome de Down. (2).

Los niños y hombres con el síndrome 47 XYY tienen dos cromosomas y en vez de uno. El síndrome 47 XYY ocurre al azar. Los padres no lo causaron ni pudieron hacer nada para evitarlo. (1, 2, 4).

Los niños y los hombres con el síndrome 47 XYY tienen el mismo aspecto físico que otros niños y hombres de su edad.

La única diferencia física notable encontrada en los adultos que tienen el síndrome 47 XYY es que son más altos que sus hermanos. Los hombres con el síndrome 47 XYY pueden tener hijos (son fértiles) como cualquier otro hombre.(1).

La mayoría de los hombres y niños con síndrome 47 XYY tienen una inteligencia normal, pero podrían tener un coeficiente de inteligencia un poco más bajo que otros miembros de sus familias. Existen mayor probabilidad de problemas en el lenguaje y el habla los cuales pueden llevar a retrasos en el desarrollo de las habilidades sociales y a dificultades específicas de aprendizaje.

Algunos investigadores han informado que pueden tener una probabilidad mayor de trastornos por déficit de atención y una variedad de otros problemas de comportamiento, pero los rasgos varían de un niño a otro. (1,8).

Algunos informes anteriores denominaban el síndrome 47 XYY el Síndrome del "Súper Hombre", y sugería que los niños y hombres con un cromosoma "Y" extra tenían más probabilidades de ser agresivos o de convertirse en criminales. Estas suposiciones nunca han podido ser confirmadas como verdaderas. Informes más recientes están en desacuerdo con esta suposición. (1, 6, 7).

También existe la posibilidad de aparición de trisomías en mosaico, cuando unas células portan la anomalía y otras no, manifestándose el síndrome resultante de manera leve. (2, 6, 8).

El 47 XYY no es heredable, pero usualmente ocurre como evento aleatorio durante la formación del espermatozoide. Un error en la división celular durante la metafase II de la meiosis, llamada no disyunción meiótica, puede dar como resultado un espermatozoide con una copia extra del cromosoma y, si uno de estos espermatozoides atípicos contribuye a la formación genética del niño, éste tendrá un cromosoma y extra en cada célula de su cuerpo.

En algunos casos, la adición del cromosoma y extra resulta de la no disyunción durante la división celular postcigótica (mitosis) en el desarrollo embrionario temprano. Esto puede producir 46 XY / 47 XYY; es decir, mosaico genético. (2, 3, 5, 9).

En el aspecto de comportamiento social apropiado y su desempeño académico necesita el apoyo de la familia y la ayuda en la escuela. (1).

Hay que destacar también la importancia del ambiente familiar y social en el cual se desarrollan estas personas, ya que se ha observado que en un ambiente familiar adecuado, no presentan mayores problemas psicológicos que sus hermanos. (3,8).

La detección temprana de los posibles problemas de aprendizaje y de comportamiento es importante para poder instaurar la terapia adecuada en cada caso.

Si bien, estos problemas no requieren un manejo diferente del empleado en niños con cariotipo normal. (3,9). La evolución de los niños con 47 XYY, es favorable en la mayoría de los casos.

Es muy importante que estos niños NO sean tratados de modo diferente a los niños con cariotipo normal.

Por ello, en los casos diagnosticados prenatalmente o durante la infancia, se recomienda mantener la máxima discreción sobre este diagnóstico, al menos durante los primeros años. (3,6).

### **BIBLIOGRAFÍA:**

1. Fagerstrom C; problemas en los Cromosomas del Sexo descubiertos a través del Diagnóstico Prenatal; Publicado por el Grupo de Genética Regional del Noroeste del Pacífico, California, USA; 2002.
2. Maldonado P; "Síndrome del Superhombre", Santa Ana, El Salvador; Marzo, 2012.
3. Villa A; Martines-Frias M; "DIAGNOSTICO CITOGENETICO CON RESULTA-

- DO 47, XYY"; Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas; Facultad de Medicina. Universidad Complutense. Madrid. Abril, 2000.
4. Amador A; "SÍNDROMA 47 XYY"; Acta Med Port 2007; 20: 575-579; Serviço de Pediatria. Hospital Dr. Manoel Constâncio Abrantes.
  5. LEE K, KHOSHNOOD B, CHEN L, WALL SN, CROMIE WJ, MITTENDORF RL; "Infant mortality from congenital malformations in the United States 1970-1997". Obstet Gynecol 2001; 98: 620-7.
  6. Abramsky L, Chapple J. 47, XXY (síndrome de Klinefelter) y 47, XYY: Las tasas estimadas e indicación para el diagnóstico postnatal con implicaciones para el asesoramiento prenatal. Prenat Diagn 1997; 17: 363-368.
  7. Spencer D. A. "XYY Syndrome, and XYY/XXYY Mosaicism also Showing Features of Klinefelter's Syndrome" J. med. Genet. (1969). 6, 159.
  8. Saldara-García P. "A dermatoglyphic study of sixty-four XY Y males" Inn. Hum. Genet., Lond. (1973), 37, 107 Printed in Great Britain.
  9. Urueña Zuccardi M. "El laboratorio en endocrinología pediátrica" CCAP Volumen 7 Número 2.
  10. ICHIHASHI K, SHIRAISHI H, KURAMATSU T, YAMAMOTO Y, YANAGISAWA M: Solitary interruption of the aortic arch with stenotic origin of the left subclavian artery in 45, XO/46, XY/47, XYY mosaicism. Heart Vessels 1990; 5: 120-2.