

VARIANTE 48,XXYY DE SÍNDROME KLINEFELTER DETECTADO POR HIBRIDACIÓN FLUORESCENTE IN SITU EN EL CIGMO

VARIANT 48,XXYY OF KLINEFELTER SYNDROME DETECTED BY FLUORESCENT IN SITU HYBRIDIZATION AT THE CIGMO

Plata A. Cielo G.^{1,2}, García R. Giovanni R.³, Quispe Q. Simón⁴

1. Universidad Mayor de San Andrés/Facultad de Ciencias Farmacéuticas y Bioquímicas

2. Centro de Investigación de Genética Molecular (CIGMO)-INLASA, La Paz - Bolivia

3. Jefe del Centro de Investigación de Genética Molecular (CIGMO)-INLASA, La Paz - Bolivia

4. Médico Epidemiólogo, Centro de Investigación de Genética Molecular (CIGMO)-INLASA, La Paz - Bolivia

cieloplata00@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0009-0006-2398-6302>



Recibido en 24 de agosto 2024
Aceptado en 13 de septiembre 2024

Resumen:

Introducción: El tipo de síndrome de Klinefelter con el cariotipo 48,XXYY es una forma rara de aneuploidía en varones, caracterizada por la presencia de cuatro cromosomas sexuales. Este estudio busca proporcionar un análisis descriptivo del síndrome mediante técnicas citogenéticas, dado que su diagnóstico a menudo se retrasa debido a la variabilidad clínica. **Objetivo:** El objetivo de este estudio es realizar un análisis descriptivo del tipo de síndrome de Klinefelter con el cariotipo 48,XXYY utilizando la técnica de Cariotipo Tradicional con Bandeado GTG y Hibridación Fluorescente in Situ (FISH), con el fin de proporcionar un diagnóstico preciso mediante técnicas citogenéticas. **Material y métodos:** Se tomó una muestra de sangre periférica de un paciente masculino de 10 años con antecedentes de síndrome dismórfico y convulsivo. Se realizaron análisis citogenéticos utilizando cariotipo convencional e hibridación fluorescente in situ (FISH) en el Centro de Investigación de Genética Molecular. **Resultados:** El análisis de cariotipo reveló 48 cromosomas, incluyendo dos cromosomas X y dos Y, lo que confirma la aneuploidía característica del síndrome 48,XXYY, una variante rara de síndrome de Klinefelter. La técnica FISH corroboró estos hallazgos, mostrando la presencia de dos cromosomas X y dos Y en el 100% de las células analizadas en metafase e interfase. **Conclusiones:** Este estudio subraya la importancia de las técnicas citogenéticas para el diagnóstico preciso del síndrome 48,XXYY, lo que permite implementar intervenciones clínicas adecuadas. La prevalencia de este síndrome, estimada entre 1 en 18,000 y 40,000 nacimientos, resalta la necesidad de mayor investigación y conciencia en el ámbito clínico para mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados.

Palabras clave:

48,XXYY, síndrome de Klinefelter, cariotipo, hibridación fluorescente in situ.

Abstract:

Introduction: The Klinefelter syndrome type with the 48,XXYYY karyotype is a rare form of aneuploidy in males, characterized by the presence of four sex chromosomes. This study aims to provide a descriptive analysis of the syndrome using cytogenetic techniques, since its diagnosis is often delayed due to clinical variability. **Objective:** The aim of this study is to perform a descriptive analysis of the 48,XXYYY syndrome using Traditional Karyotyping with GTG Banding and Fluorescent In Situ Hybridization (FISH), in order to provide an accurate diagnosis by cytogenetic techniques. **Material and Methods:** A peripheral blood sample was taken from a 10-year-old male patient with a history of dysmorphic and seizure syndrome. Cytogenetic analysis was performed using conventional karyotyping and fluorescence in situ hybridization (FISH) at the Molecular Genetics Research Center. **Results:** Karyotype analysis revealed 48 chromosomes, including two X and two Y chromosomes, confirming the characteristic aneuploidy of 48,XXYYY syndrome, a rare variant of Klinefelter syndrome. The FISH technique corroborated these findings, showing the presence of two X and two Y chromosomes in 100% of the cells analyzed in metaphase and interphase. **Conclusions:** This study underlines the importance of cytogenetic techniques for the accurate diagnosis of 48,XXYYY syndrome, allowing the implementation of appropriate clinical interventions. The prevalence of this syndrome, estimated between 1 in 18,000 and 40,000 births, highlights the need for further research and awareness in the clinical setting to improve the quality of life of affected patients.

Key Words:

48,XXYY, Klinefelter syndrome, karyotype, fluorescence in situ hybridization