

**COMPRENDIENDO EL SINDROME DE
KLINEFELTER**

GUIA PARA CHICOS XXY Y SUS FAMILIARES

UNDERSTANDING KLINEFELTER SYNDROME

A GUIDE FOR XXY MALES AND THEIR FAMILIES

Written by: DR. ROBERT BOCK, office of Research Reporting NICHD

¿Qué es el Síndrome de Klinefelter?

En 1942, el doctor *Harry Klinefelter* y otros colaboradores del Hospital General de Massachusetts en Boston, publicaron un reportaje acerca de 9 hombres con grandes pechos, escaso pelo facial y corporal, testículos pequeños e incapacidad para la producción de esperma.

A lo largo de los años 50 los investigadores descubren que los hombres con Síndrome de Klinefelter, tenían un cromosoma sexual extra XXY en vez de la configuración normal XY.

Al principio de los 70 los investigadores alrededor del mundo buscaron identificar hombres que tuvieran este cromosoma extra escaneando largas listas de niños recién nacidos. Uno de los mayores de estos estudios patrocinado por el Instituto Nacional de la Salud Infantil (NICHD) chequeó los cromosomas de más de 40000 niños.

Basado en estos estudios, la trisomía XXY aparece como la más común de las anomalías genéticas con una frecuencia entre 1 de 500 a 1 de 1000 varones nacidos. Aunque la causa del síndrome, un cromosoma sexual extra es bastante común, el síndrome en sí, es decir, los síntomas y características que pueden resultar de tener este cromosoma extra, no es común. Muchos hombres viven toda su vida sin sospechar que tienen un cromosoma adicional.

Cromosomas y Síndrome de Klinefelter

Los cromosomas, las tiras como espaguetis de material hereditario, se encuentran en las células de nuestro cuerpo y determinan características tales como el color de los ojos, nuestra altura y si somos hombre o mujer.

Las mujeres normalmente, tienen dos cromosomas X recibidos de cada progenitor. Los hombres tienen un cromosoma X de su madre y un cromosoma Y de su padre. Muchos hombres como los que el Síndrome de Klinefelter describe tienen además un cromosoma X adicional, en total dos cromosomas X y un cromosoma Y.

“Yo nunca me refiero a bebés nacidos con Síndrome de Klinefelter, ellos no tienen un síndrome” dijo el doctor *Arthur Robinson*, pediatra en la universidad de la Escuela Médica de Colorado en Denver y director del estudio patrocinado por el NICHD para hombres XXY. “Presumiblemente algunos

hombres desarrollaran el síndrome descrito por el doctor Klinefelter, en cambio otros muchos no”.

Por esta razón el Síndrome de Klinefelter ha perdido el favor entre los investigadores médicos. Muchos prefieren describir a hombres y chicos con un cromosoma extra como Hombres XXY”.

Además con el ocasional crecimiento de los pechos, poco vello facial y corporal un cuerpo redondeado, los hombres XXY tienden a ser más gruesos que otros hombres, así como a ser más altos que sus y hermanos.

Para la mayor parte, estos síntomas son tratables. La cirugía cuando es necesario puede reducir el tamaño de los pechos. Inyecciones regulares de la hormona masculina, la testosterona, al comienzo de la pubertad aumentan la fuerza y el crecimiento del vello facial, así como un tipo de cuerpo más musculoso.

Sin embargo, un síntoma más serio es uno que no tiene una realidad aparente. Aunque no son retrasados, muchos hombres XXY tienen algún tipo de dificultad con el lenguaje a lo largo de sus vidas. De niños, comienzan a hablar más tarde y pueden tener dificultades al leer y escribir, aunque ellos aprendan a hablar y conversar normalmente, la mayoría tienen algún tipo de problema con el lenguaje a lo largo de sus vidas.

Si no son tratados, esta dificultad en el lenguaje, puede llegar a fracaso escolar y a falta de autoestima. Afortunadamente, esta dificultad puede llegar a ser compensada.

Las oportunidades son mayores si se empieza en la infancia temprana. Las secciones que siguen a continuación, nos describen posibles estrategias para hacer frente a las necesidades especiales de muchos varones XXY.

Causas

Nadie sabe que es lo que hace que una pareja conciba un niño XXY. La edad avanzada de la madre incrementa el riesgo de tener niños XXY pero solo ligeramente. Lo que es más, estudios recientes conducidos por el becario del NICHD *Terry Harrold*, un genetista de la Universidad de la Reserva del Oeste en Cleveland (Ohio) muestra que la mitad de las veces, el cromosoma extra proviene del padre.

El doctor *Hassold* explica que las células destinadas a convertirse en esperma o en óvulos, sufren un proceso de meiosis. En este proceso, los 46

cromosomas de la célula se separan produciendo al final dos nuevas células teniendo cada una 23 cromosomas. Antes que la meiosis se complete, sin embargo, los cromosomas se emparejan en sus correspondientes cromosomas y cambian fragmentos de material genético. En las mujeres se emparejan dos cromosomas X y en los hombres el X con el Y. Después del cambio, los cromosomas se separan y la meiosis continúa.

En algunos casos, los dos cromosomas X o el X y el Y fracasan en el emparejamiento y fracasan en el intercambio genético. Ocasionalmente el resultado es que se mueven a la misma célula produciendo ya sea un óvulo con dos X o un espermatozoide con un cromosoma X y uno Y. Cuando un espermatozoide que tiene X e Y fertiliza a un óvulo con un cromosoma X o cuando un espermatozoide Y normal fertiliza a un óvulo con dos X, el niño XXY es concebido.

Diagnóstico

Como ellos a menudo no aparecen diferentes a los demás, muchos de los hombres XXY probablemente nunca sabrán que tienen un cromosoma extra. Muchos han sido diagnosticados a través de un test de infertilidad.

En años recientes, muchos de los hombres XXY han sido diagnosticados antes de nacer, a través de la amniocentesis o del estudio coriónico (CUS). En la amniocentesis, se extrae una muestra del fluido que rodea al feto. Las células fetales de este fluido son examinadas para detectar anomalías cromosómicas. El estudio coriónico es similar a la amniocentesis salvo que el procedimiento se hace en el tercer trimestre de embarazo y las células del feto necesarias para el examen son tomadas de la placenta. Ninguno de estos procedimientos se realiza normalmente salvo que en la familia haya un historial de defectos genéticos, la edad de la madre supere los 35 años o cuando otras indicaciones médicas estén presentes.

“Si yo tuviera que decir algo a los padres que han tenido este diagnóstico prenatal, les diría que son muy afortunados” dijo Melissa, la madre de uno de los chicos XXY. “Porque hay padres que no saben que su hijo tiene ese problema y nunca serán capaces de ayudarlo para que lleve una vida normal, pero tú puedes.”

La siguiente ocasión para el diagnóstico es cuando el chico empieza la escuela. Un médico puede sospechar que un chico es XXY si sufre retrasos en el habla o tiene dificultad en la lectura y escritura. Los chicos XXY pueden ser altos y delgados y de alguna manera pasivos y tímidos. Sin embargo esta descripción no es para todos. Algunos chicos así definidos serán XXY, pero otros muchos chicos no.

Algunos varones XXY serán diagnosticados en la adolescencia, cuando un excesivo aumento de los pechos les fuerza a buscar atención

médica. Como algunos varones cromosómicamente normales, algunos varones XXY sufren aumento de sus pechos durante la pubertad. De hecho, solo un 10% de varones XXY desarrollan los pechos tanto como para avergonzarse de ellos.

La última oportunidad para el diagnóstico es en el periodo adulto, a resultas de un test de infertilidad. En esta ocasión, un médico puede notar que los testículos son más pequeños de lo normal, característica de los varones XXY. A la vez, en el test de infertilidad, el médico puede ordenar un test para detectar incrementos de los niveles de la hormona llamada gonadotropina, común en los varones XXY.

El cariotipo es usado para confirmar el diagnóstico. En este procedimiento, una pequeña muestra de sangre se analiza. Las células blancas de la sangre son separadas de la mezcla, mezcladas con un medio de tejido incubado y chequeadas para observar anomalías cromosómicas como un cromosoma X extra.

Qué decir a las familias, amigos y chicos XXY

Los expectantes padres que esperan la llegada de su chico XXY, tienen difíciles elecciones que hacer: a quien decírselo y cuanto hay que decir acerca de su hijo con un cromosoma extra. Sin embargo y afortunadamente hay guías para los nuevos padres para tener en cuenta cuando los padres tengan que tomar estas decisiones.

Una escuela de pensamiento opina que es mejor ir despacio, y esperar al menos un año para decirles, incluso a los abuelos, que su hijo tiene un cromosoma extra. Mucha gente está aterrorizada por el diagnóstico y sus miedos harán que vean diferente al niño. Por ejemplo, algunas personas pueden confundir el término Síndrome de Klinefelter por el Síndrome de Down que supone un retraso entre leve y moderado.

Otros pueden preferir revelar el diagnóstico temprano. Algunos padres han encontrado que los abuelos, tías, tíos e incluso miembros de la familia menos allegada, son de más apoyo cuando se les da la información.

Otra decisión importante que los padres deben tomar es cuando decirle a su hijo el diagnóstico. Algunos expertos recomiendan decírselo al niño pronto. Cuando la verdad es ocultada, el niño sospecha que sus padres están

ocultando algo e imaginar que tiene algo malo, es peor que su actual diagnóstico.

Esta escuela mantiene que cuando el niño tiene 10 u 11 años se le puede decir que sus células difieren de las del resto de las personas. Enseguida se le pueden dar detalles: "Tus células son diferentes ya que tienes un cromosoma X adicional, ésto es responsable de que tengas los testículos más pequeños y de alguna dificultad que has tenido con la lectura". En este tiempo podemos reafirmar al niño de que no tiene ninguna enfermedad y de que no se va a poner enfermo. También se le puede decir que algunas personas pueden malinterpretar esta información y que debería ser discreto al compartirla con otros.

Más o menos a los 12 años, dependiendo de la madurez emocional del niño, se le puede decir que él probablemente será estéril. Los padres deberían acentuar que ni el cromosoma X ni la esterilidad asociada con él significan que él es menos masculino que los demás chicos de su edad. Los padres o los médicos le pueden explicar que aunque él sea incapaz de concebir un niño, puede considerar el adoptar uno. Los padres pueden tener que reafirmar al niño XXY que los testículos pequeños no van a interferir con su habilidad para tener una relación sexual normal.

Los que se adhieren a esta escuela de pensamiento creen que aprender acerca de la posible esterilidad de una manera gradual, será menos traumático que averiguarlo todo de vez, más tarde, en su adolescencia.

Por otra parte, otros expertos opinan que ocultar la información no hace ningún daño. En vez de ello, decir a un niño demasiado temprano que es un chico XXY puede traer consecuencias no deseadas. Un niño de 11 o 12 años por ejemplo, puede asociar infertilidad con desordenes sexuales y otros conceptos que él todavía no puede comprender.

Lo que es más, los niños, cuando hacen amigos, tienden a compartir secretos. Los amigos de la infancia son muy "veletas" y las confidencias pueden ser a veces traicionadas, maliciosos o chicos poco espabilados pueden contar a todo el vecindario que su compañero anterior es un monstruo porque tiene un cromosoma extra.

Por esta razón, el mejor tiempo para revelar esta información es en la adolescencia media o tardía cuando un varón XXY es lo suficientemente mayor para entender su condición y sabe decidir con quien es capaz de compartir este conocimiento.

Infancia

De acuerdo con el doctor *Robinson* (director del estudio fundado por el NICHD) los bebés XXY difieren poco de otros niños de su edad. Tienden a empezar su vida como “niños buenos”, tranquilos, sin requerir demasiada atención, incluso algo pasivos. Como bebés, pueden ser de alguna manera, tímidos y reservados. Normalmente aprenden a caminar más tarde que otros niños y pueden tener un retraso similar al comenzar a hablar.

En algunos, los retrasos en el lenguaje pueden ser más severos, cuando el niño no aprende a hablar completamente hasta la edad de 5 años. Otros pueden aprender a hablar a una edad normal y no encontrar ningún problema hasta que empieza la escuela, donde pueden experimentar dificultades en la lectura. Otros pocos no tienen ningún problema en aprender a hablar o a leer.

Normalmente los niños XXY tienen dificultad con el lenguaje expresivo, es decir, expresar con palabras sus pensamientos ideas y emociones. En contraste, su facultad para el lenguaje receptivo, es decir, entender lo que se dice, es cercana a lo normal.

“Es uno de los conflictos que tienen” dice Melissa, madre de un chico XXY. “Mi hijo puede entender las conversaciones de otros niños de 10 años. Pero su dificultad para usar el lenguaje como los otros niños de 10 años le hacen estar aparte”.

Además de la ayuda académica, los chicos XXY, como otros chicos con problemas de lenguaje, pueden necesitar ayuda con las habilidades sociales. El lenguaje es esencial no solo para aprender el currículum escolar, sino también para construir relaciones sociales. Hablando y escuchando, los niños hacen amigos, compartiendo información, actitudes y creencias. A través del lenguaje aprenden a comportarse no solo en clase sino también en el recreo. Si el problema del lenguaje de vuestro hijo parece impedirle encajar normalmente, buscar ayuda y preguntar en el mismo colegio sobre programas de entrenamiento de habilidades sociales.

A través de la infancia, quizá incluso para el resto de sus vidas, retienen el mismo temperamento y disposición que el que desplegaron cuando eran bebés y niños. Como grupo tienden a ser tímidos, de alguna manera pasivos, y raramente tomaran el rol de liderazgo. Aunque ellos hacen amistad con otros niños, tienden a tener solo unos pocos amigos en cada momento. Los investigadores también los describen como cooperativos y deseosos de agradar.

Detectar temprano los problemas del lenguaje

Los padres de bebés XXY pueden compensar la dificultad en el lenguaje de sus hijos buscando ayuda especial en el desarrollo del lenguaje, empezando en una edad muy temprana. Sin embargo no hay fórmulas fáciles para afrontar las necesidades lingüísticas de todos los niños XXY. Como todo el mundo, todos los varones XXY, son individuos únicos. Unos pocos pueden no tener ningún problema a la hora de leer o escribir, mientras que otros pueden tener dificultades que van desde lo más suave a lo moderado.

Si el lenguaje de vuestro hijo parece que queda por debajo del de otros niños, los padres deberían pedir un volante para un logopeda o foniatra y hacerle pruebas más profundas. Estos especialistas están especializados en desordenes de la voz, del diálogo y del lenguaje.

Guía para detectar problemas del lenguaje

Alrededor del año de vida los niños tienen que ser capaces de expresar lo que quieren con una sola palabra. Por ejemplo, un niño puede decir “leche” para expresar “quiero más leche”. Gradualmente el niño empieza a combinar palabras para producir frases de dos palabras “quiero leche”. A la edad de tres años los niños usan una media de 4 palabras por frase. Si un niño no se está comunicando con palabras simples a la edad de 18 a 24 meses, entonces los padres deberían consultar a un especialista.

Los padres deberían prestar una particular atención a las capacidades de escucha de sus hijos. Como otros niños, los niños XXY pueden sufrir frecuentes infecciones de oídos. En cualquier niño, estas infecciones pueden afectar a la escucha y al desarrollo en la adquisición del lenguaje. Tal problema de escucha, puede ser un problema añadido para estos niños XXY que ya están teniendo dificultades en el desarrollo del lenguaje.

El chico XXY en clase

Aunque hay excepciones, los chicos XXY se comportan normalmente bien en clase. La mayoría son tímidos, callados y deseosos de agradar al profesor. Pero cuando se enfrentan con material que encuentran

difícil, tienden a ocultarse, a vivir en su mundo. Los profesores a veces fracasan en darse cuenta de que tienen un problema en el lenguaje, y los rechazan por perezosos diciendo que podrían hacer más de lo que hacen si solo lo intentaran. Muchos se vuelven tan callados que los maestros se olvidan de que están en el aula. Como resultado, los niños se van quedando atrás y atrás y finalmente pueden incluso repetir curso.

Sugerencias para la enseñanza

A menudo los varones XXY tienen su capacidad de recuerdo auditivo inmediato. Los padres y profesores pueden ayudarle a recordar enfocando la memoria a través de canales visuales. Ilustrar palabras con dibujos, puede ayudar, gesticular también es otra técnica útil. Por ejemplo, un profesor puede acompañar la palabra “si” con un movimiento arriba y abajo de la cabeza. Similarmente mover la cabeza de lado a lado es el gesto universal para decir “no”. Otros gestos útiles incluyen mover la mano para decir “adiós” o indicar al niño con una palma de la mano puesta hacia arriba para decir “para” o mantener los brazos muy separados para indicar “muy grande”.

Los varones XXY normalmente tienen problemas para encontrar la palabra que describe un objeto o una situación. Los padres y los profesores pueden ayudarles a conseguir un vocabulario más extenso con una gran variedad de técnicas. Una es enseñarles sinónimos, como señalar que un coche es también llamado automóvil. Otra importante herramienta de enseñanza es categorizar, es decir, indicarle que un ítem pertenece a una clase mayor de ítems. Con esta técnica, a un niño se le podría decir que coches, autobuses, camiones y bicicletas son todos vehículos, máquinas que llevan gentes y cosas de un lugar a otro.

Como los niños XXY tienen dificultad en expresarse ellos mismos, pueden hacerlo pobremente en pruebas o exámenes de desarrollar temas. Las preguntas de elección múltiple (tipo test) darán a los profesores una idea mejor de lo que los niños XXY han aprendido y serán menos estresantes para los niños. Similarmente los padres y profesores, en vez de preguntar: ¿qué quieres hacer?, pueden hacerlo en forma de elección: “¿qué quieres hacer, ir a la playa o a la montaña?”.

Los padres y profesores puedan ayudar a los chicos XXY a desarrollar la habilidad de expresarse ellos mismos a través del “dialogo solicitado” metiéndoles en una conversación a través de una serie de preguntas. Esta misma técnica puede ser usada para que el niño desarrolle sus habilidades narrativas. Por ejemplo, un padre puede empezar preguntando a su hijo “que hizo en el recreo” y seguir con preguntas que llevan al chico a hablar acerca de sus actividades “¿bajaste por el tobogán?, ¿tuviste miedo cuando

subiste a lo alto de la escalera?, ¿entonces que?, ¿subiste al balancín?, ¿entonces quien se sentó al otro lado?”.

Los padres pueden ayudar a los niños XXY en sus habilidades lingüísticas simplemente dándoles buenos ejemplos. A través de una técnica conocida como modelado, pueden ayudar a organizar los pensamientos de su hijo con ejemplos de cómo expresarse uno mismo. Por ejemplo, si un niño pequeño indicaba que quería un coche de bomberos señalándolo y haciendo sonidos con la boca, el padre puede acercárselo a él mientras dice: “Aquí tienes, ésto es un coche de bomberos”. De una manera similar, si un niño más mayor pregunta: ¿Vamos a poner la cosa ésta en el cacharro?”, el padre puede responder: “Sí, vamos a poner las naranjas en el carro de la compra”.

Las investigaciones indican que los chicos XXY pueden desarrollarse pobremente dentro de una clase abierta y parecen preferir un entorno organizado y estructurado, firmemente centrado alrededor de rutinas familiares. Primero los profesores pueden reducir la distracción poniéndoles en asientos delanteros. Los profesores también deberían presentarles la información despacio y repetir los puntos principales varias veces si es necesario. A los chicos XXY no se les deberían dar tareas que contienen muchos pasos. Mejor, cada paso debería presentarse individualmente. Cuando el niño haya acabado un paso, se le puede pedir que trabaje en el siguiente.

Como se ha mencionado antes, los chicos XXY pueden apartar el material que les resulte difícil y ponerse a pensar en otras cosas. Un profesor o un padre debería entonces ganar la atención de su hijo y ayudarle a centrarse otra vez en la tarea que tiene entre manos.

De forma similar, los chicos XXY pueden tener dificultad para dejar una tarea y empezar otra. Entonces el padre o el profesor deberían cambiar la atención del niño diciendo algo como: “El tiempo de dibujar se ha acabado. Dejemos a un lado las pinturas y cojamos el libro de matemáticas”.

(Adaptado del libro escrito por JOHN GRAHAM y otros *“Habilidades del lenguaje oral y escrito de los chicos XXY: Implicaciones para una guía anticipatoria”*. Pediatría, Volumen 81 (6), junio 1998.

Adolescencia

En general los chicos XXY entran con normalidad en la pubertad, sin ningún retraso de madurez física. Pero mientras la pubertad progresa, ellos fracasan en mantener el ritmo con otros varones. Mientras que en los chicos cromosómicamente normales, los testículos incrementan de tamaño desde un volumen inicial de 2 ml a los 15 ml, en los chicos XXY el pene va adquiriendo un tamaño normal, pero los testículos siguen teniendo un volumen de 2 ml, y no pueden producir suficiente cantidad de testosterona. Como resultado de esto, muchos chicos XXY, aunque más altos de la media, pueden no ser tan fuertes como otros adolescentes y pueden sufrir falta de pelo facial y corporal.

Así como van entrando en la pubertad, muchos chicos pueden sufrir un ligero aumento del volumen de los pechos. Para la mayoría de los varones adolescentes, esta condición, conocida como ginecomastia, tiende a desaparecer en un corto tiempo. Sobre un tercio de los chicos XXY desarrollan pechos grandes en la adolescencia temprana, un poquito más que los chicos cromosómicamente normales. Lo que es más, en los chicos XXY, esta condición puede ser permanente. Sin embargo, solo un 10% de los chicos XXY tienen los pechos lo suficientemente grandes como para recurrir a la cirugía.

La mayoría de los adolescentes XXY se benefician de recibir una inyección de testosterona cada 15 días, empezando en la pubertad. La hormona incrementa la fuerza y la apariencia más musculosa, apariencia más masculina. (Más información en "Tratamiento con testosterona").

La adolescencia y los años en el instituto pueden ser difíciles para los chicos XXY y sus familiares, particularmente en vecindades y escuelas donde se pone el énfasis en las habilidades atléticas y el desarrollo físico.

"Generalmente ellos son altos y guapos pero tienden a ser retraídos", dijo el doctor *Robinson* de los adolescentes XXY que se ha encontrado en este estudio. "No son necesariamente buenos jugadores de fútbol o baloncesto". La falta de fuerza y agilidad, combinada con una historia de problemas de aprendizaje, pueden dañar su autoestima. Compañeros poco compasivos, hacen la cosa peor a través del acoso y el ridículo.

"Muchos niños tienen una época muy dura durante la adolescencia" dijo el Dr. *Robinson*. "Pero una mayor proporción de chicos XXY pasan por unos momentos muy duros. El Instituto es muy competitivo y estos chicos en general son poco competitivos".

El Dr. *Robinson* de nuevo acentuó, que mientras los varones XXY comparten muchas características, no pueden ser etiquetados en categorías rígidas. Varios de sus pacientes han jugado al fútbol, y uno en particular, es un excelente tenista.

El daño a la autoestima puede ser más severo en los adolescentes XXY diagnosticados durante la adolescencia. Los maestros, e incluso los padres, han podido creer que las dificultades en la escuela eran por pereza. La falta de fuerza atlética y la "torpeza", en el desarrollo del lenguaje pueden haber ayudado a aislarlos de sus compañeros. Algunos pueden reaccionar cayendo silenciosamente en una depresión y aislándose del contacto con otras personas. Otros pueden encontrar la aceptación en un grupo peligroso.

Por esta razón, los varones XXY diagnosticados en la adolescencia, pueden necesitar consejo psicológico así como ayuda para superar sus dificultades de aprendizaje.

Tratamiento con testosterona

Idealmente, los chicos XXY necesitarían el tratamiento con testosterona al empezar la pubertad. Los varones XXY diagnosticados en la madurez también es probable que se beneficien de la hormona. Un esquema regular de inyecciones de testosterona, incrementará la fuerza y el tamaño muscular y promoverá el crecimiento del vello facial y corporal.

Las inyecciones de testosterona traerán cambios psicológicos también. Así como empiezan a desarrollar una apariencia masculina, la autoconfianza de los varones XXY tiende a incrementarse. Muchos se vuelven más enérgicos y dejan de tener repentinos y agrios cambios de humor.

Lo que no está claro es si estos cambios son resultado directo del tratamiento de testosterona o son un beneficio lateral del incremento de la autoconfianza que el tratamiento puede traer. Como grupo, los chicos XXY tienden a sufrir más depresiones, cuya causa principal son las dificultades escolares y problemas al encajar con otros chicos de su edad. Los cambios de humor, estar agrios o enfadados, son típicos de la gente deprimida.

Otros beneficios del tratamiento con testosterona pueden incluir una disminución del sueño, mayor habilidad para la concentración y mejores relaciones con otros. Pero para obtener estos beneficios, un varón XXY debe decidir por sí mismo si está decidido a “engancharse” a un régimen regular de inyecciones.

Algunas veces, los adolescentes más jóvenes, no están lo suficientemente maduros para seguir el tratamiento. Dicen que es una inconveniencia y a muchos no les gustan las agujas.

La mayoría de los médicos no empujan a los jóvenes a ponerse las inyecciones. En vez de ello, normalmente recomiendan informar a los chicos XXY y a sus padres sobre los beneficios de la testosterona y dejarles tanto tiempo como necesiten para tomar la decisión.

Los individuos pueden responder al tratamiento con testosterona de diferentes maneras. Aunque la mayoría de los varones XXY al final se beneficiaran del tratamiento, algunos pocos no.

Para asegurar que las inyecciones producen el máximo beneficio, los varones XXY que están preparados para iniciar el tratamiento deben consultar a un endocrino cualificado, que tenga experiencia en el tratamiento de varones XXY.

Los efectos secundarios de las inyecciones son pocos. Algunos individuos pueden tener una pequeña reacción alérgica en el lugar del pinchazo, como si fuese una picadura de mosquito. Aplicar una crema de hidrocortisona (sin receta medica) en el área, reducirá el picor y la hinchazón.

Otro efecto secundario del tratamiento puede ser una hiperplasia prostática benigna (BPH) condición común a todos los varones afectando al 50% de varones mayores de 60 años o al 90% de varones entre 70 y 80 años. En los hombres XXY que reciben testosterona, esta condición puede aparecer en algún momento después de los 40 años.

La próstata es una pequeña glándula del tamaño de una nuez que ayuda a fabricar el semen. Esta glándula esta localizada rodeando la uretra, el tubo a través del cual la orina sale fuera del cuerpo.

En la condición de BPH, la próstata incrementa su tamaño apretando la vejiga y la uretra causando dificultad urinaria, escozor después de la micción y la necesidad de orinar frecuentemente.

Los hombres XXY que reciben tratamiento de testosterona deben consultar con su médico para seguir unas revisiones regulares de próstata. El BPH puede ser detectado a menudo por un examen rectal. Si la próstata interfiere bastante en el fluido de orina, el exceso de tejido prostático puede ser eliminado con un instrumento quirúrgico insertado por el pene a través de la uretra.

Variaciones cromosómicas

Ocasionalmente, las variaciones del conteo XXY pueden variar, siendo la más común XY/XXY mosaico. En esta variación,. Algunas células del cuerpo del varón tienen un cromosoma adicional X y el resto tiene un conteo XY normal. El porcentaje de células que contienen el cromosoma extra varía de caso a caso. En algunos ejemplos los XY/XXY mosaicos pueden tener suficientes células con funcionamiento normal en los testículos que les permita tener hijos.

En la literatura médica encontramos ejemplos de hombres con dos e incluso tres cromosomas X adicionales. En estos individuos, los rasgos clásicos del Síndrome de Klinefelter están más exagerados, con C.I. bajos o con un retardo mental de moderado a severo.

En casos raros, podemos encontrar hombres XXYY con retraso mental de ligero a moderado. A veces pueden ser agresivos e incluso violentos. Aunque pueden tener un cuerpo redondeado e incluso sexual decrementado, los expertos no están de acuerdo en si la testosterona es apropiada para ellos. Un grupo de investigadores informó de que después de recibir inyecciones de testosterona, un hombre XXYY dejó de tener fantasías sexuales violentas y

cesó en el asalto a adolescentes. En contraste, el Dr. *Robinson* encontró que las inyecciones puestas a un chico XXY lo hacían más agresivo.

Los científicos admiten sin embargo que como estos casos son tan raros, no hay mucho conocido acerca de ello. La mayoría de los hombres XXY que se han estudiado se les trataba con la hormona porque eran violentos y tenían problemas con la ley. No es conocido si los varones XXY son inherentemente agresivos por naturaleza o solo unos pocos individuos extremos llaman la atención de los investigadores precisamente porque son agresivos.

Sexualidad

Los padres de chicos XXY están preocupados de que sus hijos sean homosexuales. Sin embargo esta preocupación es infundada, no hay evidencia de que los chicos XXY estén más inclinados hacia la homosexualidad que cualquier otro chico.

De hecho, la única diferencia sexual significativa entre los hombres XXY y otros hombres de su edad es que los chicos XXY pueden tener menos interés por el sexo. Sin embargo, inyecciones regulares de testosterona llevan el impulso sexual a sus niveles normales.

En algunos casos la testosterona lleva a un falso sentimiento de seguridad. Después de recibir la hormona durante algún tiempo los varones XXY pueden pensar que han recibido tanto beneficio de ella que les es posible dejar de ponérselas, pero cuando lo hacen, el interés por el sexo disminuye casi invariablemente hasta que vuelven a ponerse las inyecciones.

Infertilidad

La mayoría de los varones XXY no producen el suficiente espermatozoides para que sean padres. Estos hombres y sus respectivas mujeres, si quieren ser padres, deberían buscar consejo de su medico de familia en cuanto a la adopción e infertilidad.

Sin embargo, ningún varón XXY debería automáticamente asumir que es infertil sin pruebas más profundas. Un número muy pequeño de varones XXY han sido capaces de concebir niños.

Además, unos pocos individuos que se creen a si mismos varones XXY, pueden ser realmente mosaicos XY/XXY. Junto a tener células con conteo cromosómico XXY tienen también células con conteo normal XY. Si el

numero de células XY en los testículos es suficientemente grande, este individuo debería ser capaz de concebir hijos.

Hacer cariotipos, el método tradicional usado para identificar la configuración cromosómica, puede fracasar para identificar los mosaicos. Por esta razón, el cariotipo no se puede usar para decir si un individuo es infertil o no.

Consideraciones de salud

Comparado con otros varones, los XXY tienen ligeramente incrementado el riesgo a padecer desórdenes autoinmunes. En este grupo de enfermedades el sistema inmunológico, por razones desconocidas, ataca los órganos o tejidos del cuerpo. La más conocida de estas enfermedades es la diabetes de tipo I (insulino-dependientes), la tiroiditis autoinmune y el lupus eritematoso. La mayoría de estas enfermedades pueden ser tratadas con medicación.

Los varones XXY con pechos grandes tienen el mismo riesgo de padecer cáncer de pecho que las mujeres, más o menos 50 veces más riesgo que los varones XY. Por esta razón los chicos y varones XXY necesitan la practica regular de exámenes de pecho.

Además, los varones XXY que no reciben testosterona tienen mayor riesgo de desarrollar osteoporosis en su vida futura. En esta enfermedad, que afecta normalmente a las mujeres después de la menopausia, los huesos pierden calcio, se vuelven quebradizos y son más fáciles de que se rompan.

Madurez

Lamentablemente, poco hay de comparativo de los adultos XXY. Estudios en USA se han enfocado hacia varones XXY identificados en la infancia, de grandes muestras al azar. Pocos de estos individuos han alcanzado la madurez, muchos de ellos están todavía en la adolescencia. En este momento los investigadores simplemente no saben en que tipo de adultos se convertirán.

“Algunos de ellos han luchado realmente en la adolescencia” dijo el Dr. Bruce Bender, psicólogo del estudio patrocinado por el NICHD sobre varones XXY. “Pero no sabemos si ellos tendrán problemas serios en la madurez o como muchos otros adolescentes con problemas superarán dichos problemas y llevarán vidas productivas”.

Comparativamente, han sido llevados a cabo pocos estudios de varones XXY diagnosticados en la madurez. Los hombres que tomaron parte en estos estudios, no fueron seleccionados al azar sino a través de alguna característica particular como la altura. Por esta razón, es desconocido si estos

individuos son representativos de la totalidad de los hombres XXY o solo representan un extremo particular.

Un estudio encontró a un grupo de varones XXY diagnosticados entre los 27 y 37 años que habían sufrido numerosos inconvenientes en comparación a un grupo similar de varones XY. Era más probable que los hombres XXY hubieran tenido historiales de fracaso escolar, depresión y otros problemas psicológicos así como falta de energía y entusiasmo.

Pero para el tiempo en que los hombres XXY habían alcanzado los 40, la mayoría habían superado sus problemas. Dijeron que sus niveles de energía y actividad habían aumentado y que eran más productivos en el trabajo y que sus relaciones con otras personas habían mejorado. De hecho, la única diferencia entre varones XY y varones XXY era que en estos últimos fuese menos probable que estuvieran casados.

Que estos hombres, finalmente superaran sus pasados problemáticos, está animando a todos los varones XXY, particularmente a aquellos diagnosticados en la infancia.

Si hubieran recibido consejo, apoyo y tratamiento de testosterona empezando en la infancia, muchos hombres podrían haber evitado las dificultades de los 20 y 30 años.

Aunque un entorno de apoyo a través de la infancia y adolescencia parece ofrecer la mayor oportunidad para una bien ajustada madurez, no es demasiado tarde para que los hombres XXY diagnosticados de adultos busquen ayuda.

Las investigaciones han demostrado que las inyecciones de testosterona comenzadas en la madurez pueden ser beneficiosas. El consejo psicológico también ofrece esperanza para superar la depresión y otros problemas psicológicos. Para acudir a endocrinos cualificados para administrar testosterona o médicos especialistas mentales, los varones XXY deben consultar a sus médicos.

Zaragoza Septiembre de 2000. Traducción sobre trabajo del Dr. Robert Bock del INSTITUTO NACIONAL DE SALUD INFANTIL-NICHHD de EEUU. Título original "understanding klinefelter syndrome, a guide for XXY males and their families. Fuente recogida de Internet.

<http://www.genetic.org/ks/ksnihbrochure.html>

www.sindromedeklinefelter.info