

EL SINDROME DE KLINEFELTER

UNA ORIENTACION

JOHANNES NIELSEN

INFORMACION PUBLICADA POR EL CENTRO TURNER DE
AARHUS, DINAMARCA

EL CENTRO TURNER-INFORMACION SOBRE EL SÍNDROME DE KLINEFELTER

INTRODUCCION

Este trabajo ha sido escrito y publicado sobre la base de una gran necesidad de información suplementaria sobre el Síndrome de Klinefelter. No se trata de dar una descripción exhaustiva sobre todos los aspectos del Síndrome de Klinefelter

Esta obra ha sido escrita con vistas a dar una mejor información a los chicos portadores del Síndrome de Klinefelter y a sus padres, así como a los hombres con este síndrome, pero esperamos también que sea leída por los consejeros genéticos, médicos, pedagogos y otras personas que se encuentren con chicos y hombres con Síndrome de Klinefelter. Es importante que tengan la información aquellos que tienen el síndrome y sus parientes próximos.

Esta información del Centro Turner es parte del trabajo de este centro donde se trabaja con la información, los consejos y las investigaciones para las personas con el Síndrome de Turner y otras aberraciones cromosómicas sexuales como el Síndrome de Klinefelter, el triplo X y el síndrome XYY.

ORIGEN DE LA DENOMINACION SÍNDROME DE KLINEFELTER

El Síndrome de Klinefelter es así llamado por el médico americano Harry Klinefelter. En 1942 el Dr. Klinefelter y sus colaboradores describieron un síndrome en hombres que se caracterizaba por una tendencia a desarrollar senos, a producir pocas células espermáticas y a un aumento de secreción de hormonas superiores de la hipófisis, que son las hormonas luteinizantes y estimulantes de la foliculina.

CONTESTANDO A PREGUNTAS

¿ CUÁL ES LA FRECUENCIA DEL SÍNDROME DE KLINEFELTER?

El Síndrome de Klinefelter se encuentra en torno a uno de cada setecientos hombres. En Dinamarca se contabilizan alrededor de 3600 hombres con Síndrome de Klinefelter.

¿CUÁL ES LA CAUSA?

Normalmente, los hombres tienen solamente un cromosoma X y un cromosoma Y por lo tanto su constitución cromosómica es 46,XY. Los hombres portadores del Síndrome de Klinefelter tienen dos cromosomas X (47XXY), en ciertos casos raros 3 (48XXXY) o 4 cromosomas X (49XXXXY). Son los cromosomas X los que llevan los genes concernientes al desarrollo de los testículos, la producción de hormonas sexuales y el desarrollo sexual en general, además hay un aumento seguro de la altura.

Entre ellos, la constitución cromosómica 47XXY se encuentra en torno al 80%, un 6% es de tipo mosaico 46XY-47XXY. En el 5% de los casos hay 2 cromosomas X y ninguno Y por lo tanto su dotación cromosómica es 46XX. En el resto hay tres o cuatro cromosomas X o con otras formas de material cromosómico X.

Un complemento a la información sobre aberraciones cromosómicas del Síndrome de Klinefelter es el libro titulado "una experiencia de 15 años en consejo genético" del profesor Johannes Nielsen publicado por la casa Arkona en 1979.

¿CUÁL ES LA CAUSA DE LA ABERRACION CROMOSOMICA DEL SÍNDROME DE KLINEFELTER?

Ciertas aberraciones cromosómicas son más frecuentes en niños con madres de edad avanzada e incluso con padres mayores. Pero nada semejante ocurre con el Síndrome de Klinefelter. Actualmente no se conocen las causas de la aberración cromosómica que lleva consigo el Síndrome de

Klinefelter, es la doble división de los cromosomas X y por consiguiente uno o más cromosomas X en su dotación genética.

¿EXISTEN SIGNOS EXTERNOS EN UN RECIEN NACIDO?

No. Los niños con el Síndrome de Klinefelter tienen generalmente un desarrollo normal al nacer.

¿CUÁL ES EL DESARROLLO DE ESTOS NIÑOS DURANTE LA INFANCIA?

Los chicos portadores del Síndrome de Klinefelter son a menudo bebés más pasivos y tranquilos de lo normal y el periodo habitual de negación está generalmente menos marcado del que han tenido sus hermanos y hermanas. De todas formas ésta es una condición que no influye de manera importante en su desarrollo. A pesar de ello conviene no descuidarse aunque sea más fácil cuidar de un bebé apacible y tranquilo que de otro más activo y que exige mucha atención. Es importante no descuidar a estos niños en su periodo de negación ya que por lo general y frecuentemente son tímidos.

Los chicos portadores del Síndrome de Klinefelter tienen más frecuentemente que los otros algún retraso en el desarrollo de la motricidad, del lenguaje y de emotividad, pero esto no los hace enfermos ni requiere un tratamiento especial. Esta tendencia a un retraso en el desarrollo puede ser prevenida o eliminada por la estimulación psíquica, social y motriz, no solamente en casa sino también dentro de las instituciones: jardín de infancia, centros de juegos, escuelas maternales, etc...

Los chicos con Síndrome de Klinefelter tienen una gran necesidad de acceder lo más pronto posible a estas instituciones, y es importante que los padres, maestros y pedagogos se den cuenta de la necesidad de estimulación de estos niños y de la influencia educativa beneficiosa que pueden causar dando prioridad a estos niños. Si el desarrollo del lenguaje está atrasado se está obligado a recurrir a un logopeda para determinar y superar este atraso del lenguaje. Cuando es el desarrollo motor, la participación en actividades deportivas de todo género es de gran importancia, y también la estimulación hacia la madurez y la independencia sin protegerle en exceso.

Durante la pubertad los chicos XXY tienen más dificultades que otros chicos si no reciben un tratamiento hormonal, es por ello muy importante que el tratamiento con testosterona comience a la edad de 11-12 años. Con el tratamiento hormonal y buenas condiciones familiares, estos chicos tendrán un desarrollo puberal normal.

La tendencia al desarrollo defectuoso de la musculatura durante la pubertad y la necesidad aumentada de dormir así como la gran fatiga puede

ser prevenida o eliminada por el tratamiento con testosterona. En cuanto al desarrollo de la musculatura y la coordinación motriz, desde la edad más temprana, es necesario su participación en actividades deportivas durante la infancia.

¿TIENEN UNA INTELIGENCIA NORMAL?

Si los chicos XXY crecen en condiciones favorables y estimulantes, su nivel de inteligencia se sitúa dentro de lo normal, pero su nivel intelectual es ligeramente más bajo, son menos numerosos aquellos que tienen un coeficiente intelectual mayor de 110, pero no hay una frecuencia muy grande de chicos con un coeficiente intelectual de menos de 90. En una muestra de hombres daneses portadores de Síndrome de Klinefelter la media del coeficiente intelectual se encontraba en 108 comparado al C.I. del grupo de control que fue de 115.

¿TIENEN PROBLEMAS ESCOLARES?

Los chicos portadores del Síndrome de Klinefelter se desenvuelven normalmente bien en el ámbito escolar, pero frecuentemente encuentran dificultades de aprendizaje, sobre todo durante los primeros años de escuela. Es posible remediar esta dificultad con refuerzos pedagógicos. Las dificultades de aprendizaje son más pronunciadas durante los primeros años escolares, pero no todos tienen estas dificultades. Es importante saber que si hay problemas, es necesario en primer lugar determinarlas a fin de poder encontrar una solución pedagógica apropiada y aplicarla tanto en la escuela como en el medio familiar. Tal esfuerzo da siempre buenos resultados, y las dificultades de aprendizaje pueden ser vencidas. Es de gran importancia para los padres y pedagogos saberlo y obrar en consecuencia. En caso de problemas concernientes al desarrollo del lenguaje es necesario acudir a un logopeda.

Si las condiciones familiares son buenas, confiadas y estimulantes y si hay buenas relaciones con las escuelas frecuentadas por los chicos XXY, es muy raro que estas dificultades escolares sean graves.

¿SUFREN ENFERMEDADES RARAS DURANTE LA INFANCIA Y LA VIDA ADULTA?

Los chicos XXY no tienen una tendencia más grande que los demás de contraer enfermedades raras.

Sin embargo hacia el fin de la pubertad el riesgo de desarrollar ginecomastia está aumentado (alrededor de la mitad de los chicos XXY). Se

puede aconsejar la intervención quirúrgica que debe ser practicada por un cirujano plástico a fin de dejar una cicatriz poco visible, esto será psicológicamente preferible para los chicos en lugar de conservarlos.

Es posible entorpecer o impedir la ginecomastia con un tratamiento de testosterona a partir de los once o doce años.

Hay signos como las varices y las ulceraciones en las piernas que son más frecuentes en hombres XXY de edad avanzada. Es posible que un tratamiento con testosterona desde los once- doce años pudiese impedir esta incomodidad.

¿CÓMO ES SU CRECIMIENTO?

Los chicos XXY tienen un aumento de talla más importante que los otros chicos a partir de los cuatro-cinco años. Es debido principalmente al crecimiento mayor de las piernas pero también en un cierto grado al del cuerpo. Su talla definitiva es ligeramente más alta que la talla normal, pero los chicos XXY se encuentran dentro de los límites de la talla normal y el mayor crecimiento no produce problemas.

El tratamiento con testosterona desde la edad de 11-12 años puede ayudarles a reducir el crecimiento.

¿CÓMO ES SU DESARROLLO SEXUAL?

Al nacer, los chicos con Síndrome de Klinefelter tienen los testículos de talla normal. Pero cuando los testículos de los chicos normales con 11-12 años crecen de media de 2 a 12 cm, los testículos de los chicos XXY se quedan en una talla de 2 cm o menos durante toda la vida.

Los chicos desarrollan un escroto normal y generalmente el pene es de talla normal. En el caso de que el pene sea muy pequeño, podría ser tratado con una pomada a base de testosterona con un buen resultado.

La pilosidad de la barba y del cuerpo esta generalmente poco poblada pero el tratamiento con testosterona desde los 11-12 años da en estos casos un buen resultado.

¿CÓMO ES EL DESARROLLO DE LA LIBIDO Y LA POTENCIA SEXUAL?

La libido y la potencia sexual se desarrollara normalmente si reciben un tratamiento con testosterona a partir de la pubertad. Hay que aconsejar a los padres de los chicos XXY así como a los hombres adultos recibir este tratamiento.

¿PUEDEN TENER NIÑOS?

Generalmente son pocas las células espermáticas que se desarrollan en los testículos, algunos miles es el máximo de espermatozoides por eyaculación, comparados a los 200.000 espermatozoides por eyaculación en hombres cromosómicamente normales. A pesar de esto, hay poco más o menos seis casos de hombres con Síndrome de Klinefelter, donde la paternidad esta comprobada a través de los estudios de pruebas de paternidad.

Es posible que algunos hombres XXY presenten lo que se llama mosaico con cromosomas normales en algunas partes de sus células 46XY,47XXY, y ellos son de hecho fértiles. En la literatura que trata del Síndrome de Klinefelter se encuentra un hombre mosaico que ha sido padre de tres hijos. Aconsejando sobre la fertilidad se debe advertirles de su poca probabilidad de ser padres y darles consejo sobre la inseminación artificial con donante o adopción.

¿TIENEN UN MAYOR RIESGO DE SER HOMOSEXUALES?

Muchos padres de chicos XXY temen que su hijo con dos cromosomas X y un cromosoma Y sea homosexual, sin embargo, la dotación cromosómica no tiene nada que ver con la homosexualidad y los hombres con Síndrome de Klinefelter no tienen una tendencia mayor a ella.

¿LOS HOMBRES CON SÍNDROME DE KLINEFELTER SON HOMBRES NORMALES?

Los hombres con Síndrome de Klinefelter se identifican como hombres y son ni más ni menos hombres que los hombres con cromosomas normales.

¿LOS HOMBRES CON SÍNDROME DE KLINEFELTER PUEDEN CASARSE?

Los hombres con Síndrome de Klinefelter pueden, tanto como los otros hombres, casarse, adoptar niños o tener niños por inseminación artificial con donante. El marido XXY no tiene más problemas que cualquier otro

hombre. Las relaciones sexuales normales presuponen en general un tratamiento hormonal continuo.

¿ES NECESARIO TRATARLOS CON TESTOSTERONA?

La testosterona se produce sobre todo en los testículos. A causa del desarrollo insuficiente de los testículos, no se produce suficiente de esta hormona, y el tratamiento con testosterona es muy importante, preferiblemente las cápsulas de RESTANDOL.

El mejor momento para empezar con el tratamiento es al comienzo de la pubertad con una concentración aumentada de hormonas superiores de la hipófisis, normalmente a partir de los 11-12 años. La dosis de testosterona debe ser adaptada a cada individuo por el efecto sobre el desarrollo físico y mental y a causa de la concentración de testosterona en la sangre. En algunos casos, RESTANDOL no ha producido ningún efecto y DEPOT-TESTOSTERONA en inyecciones es utilizada cada dos semanas. La medicación deberá comenzar y ser observada por un medico especialista en el tratamiento hormonal de chicos y hombres con Síndrome de Klinefelter. El tratamiento con testosterona deberá en general continuar hasta la edad de 50 años y después reducirse gradualmente.

¿CÓMO ES LA FORMACION Y LA ADAPTACION AL TRABAJO?

Parece que los chicos XXY prefieren las materias manuales a la educación universitaria. Una encuesta sobre un grupo de hombres daneses con Síndrome de Klinefelter que han sido seguidos durante 20 años hasta la edad media de 47 años ha constatado que los hombres educados en condiciones favorables y estimulantes y que han recibido un tratamiento hormonal, están relativamente bien adaptados en el curso del trabajo en una escala de ocupación al nivel de los que se podría esperar a su edad.

¿EL SÍNDROME DE KLINEFELTER ES UNA ENFERMEDAD?

¡NO! Los chicos XXY no deben ser considerados como enfermos. Gracias a la información a los padres y a ellos mismos, a un crecimiento en un entorno bueno y estimulante y con un tratamiento hormonal en la edad adecuada, estos niños se desarrollan normalmente. Sin embargo, no hay duda de que aun en un entorno estimulante, estos chicos no tienen la vida fácil. El hecho de necesitar seguir el tratamiento hormonal todos los días y el conocimiento del riesgo de ser eventualmente estéril, es frustrante, y también lo es el desarrollar pecho. Sin embargo, como ya se ha mencionado la operación

estética da buenos resultados y el tratamiento con testosterona desde los 11-12 años puede eventualmente impedir el desarrollo de los senos.

¿EXISTE UN MAYOR RIESGO DE ENFERMEDADES MENTALES?

Para los chicos XXY que han sido educados en un entorno en el que han recibido amor, apoyo, y estimulación cuando lo han necesitado, no habrá ningún riesgo mayor de enfermedades mentales.

Para los chicos XXY que han sido educados en un entorno lleno de problemas, sin estimulación adecuada y sin información a los padres y a ellos mismos, hay un riesgo ligeramente mayor de tener problemas mentales, que padezcan ansiedad, aislamiento y problemas de adaptación en su vida social y en el trabajo. Sin embargo, estos hombres pueden obtener ayuda de psicólogos o psiquiatras. No hay mayor riesgo de padecer esquizofrenia, enfermedades maniacodepresivas, o de otras enfermedades psíquicas graves.

¿HACE FALTA DAR A LOS PADRES EL MAXIMO DE INFORMACION?

¡Sí! Los padres de niños portadores del Síndrome de Klinefelter deben siempre recibir el máximo de información. Es extremadamente importante dar a los padres tanta información como sea posible sobre el Síndrome de Klinefelter y los más pronto posible dentro de la vida de sus hijos, preferentemente desde el nacimiento. Es muy importante por muchas razones, entre otras porque permite en particular poder crear las mejores condiciones posibles de estimulación sobre diferentes aspectos y también adquirir un sentimiento de independencia evitando la sobreprotección y el

Se encuentran muchos ejemplos donde los padres que han tenido la información relativamente tarde de que sus hijos tienen el Síndrome de Klinefelter reconocen que habrían hecho más por ellos si hubieran sabido las consecuencias de haber tenido un niño con Síndrome de Klinefelter más pronto.

¿ES NECESARIO DAR A LOS PORTADORES DEL SÍNDROME DE KLINEFELTER EL MAXIMO DE INFORMACION?

Los chicos con Síndrome de Klinefelter deben recibir la totalidad de la información sobre todos los aspectos del Síndrome de Klinefelter a saber, la constitución cromosómica, las implicaciones hormonales, etc. Desde nuestra experiencia nuestra respuesta es sí.

Es perjudicial intentar proteger a un chico XXY evitando decirle lo que no funciona. El chico intentara buscarlo el mismo de otras maneras. Ocultar la verdad por parte de los padres y el medico, no hará más que provocar angustia y perdida de confianza hacia los padres, los médicos y los adultos en general.

Nuestra experiencia nos muestra que los chicos con Síndrome de Klinefelter de la misma manera que otras personas con anomalías de cromosomas sexuales, están mal informados o lo están demasiado tarde. Ellos se crean sus propios puntos de vista, sus propias ideas sobre lo que no va bien y creen que esta es mucho más "catastrófica" que la información correcta.

De este modo los hombres con Síndrome de Klinefelter habrían evitado mucha angustia e inquietud si hubieran tenido antes la información, entenderán porque su desarrollo puberal esta retardado, porque tienen los testículos pequeños o los pechos se han desarrollado y porque la barba y el pelo corporal esta poco poblado. Las condiciones enumeradas aquí arriba pueden probablemente ser impedidas por el tratamiento con testosterona a partir de 11-12 años.

Deben también estar bien informados sobre la poca probabilidad de tener hijos. Es necesario decirles que tiene las mismas oportunidades de adoptar a un niño que otros. Adoptando un niño puede tener tanta felicidad y éxitos como si fuera su padre biológico. Pueden también utilizar la inseminación artificial con donantes anónimos. Todos los aspectos de la adopción deben ser subrayados y es necesario servirles de sostén si la autorización de adopción resulta cansada o difícil. Se debe también insistir sobre el hecho de que con el tratamiento con testosterona pueden llevar una vida sexual normal y una vida de hombre casado como cualquier otro hombre. Para un médico, la clave de la relación de confianza a establecer con los hombres con Síndrome de Klinefelter es la información, que esta no sea ni superficial ni prematura ni sin gran experiencia del Síndrome de Klinefelter.

Las informaciones sobre el Síndrome de Klinefelter deberían ser dadas por personas que tengan suficiente tiempo libre y tengan un conocimiento y experiencias sólidas del Síndrome de Klinefelter. Los miembros de grupos de contacto Klinefelter deberían cooperar en esta información.

¿QUÉ INFORMACION DAR A LOS PADRES QUE CONOCEN POR EL EXAMEN DEL LIQUIDO AMNIOTICO QUE EL FETO TIENE EL SÍNDROME DE KLINEFELTER?

Hasta 1988, 43 fetos de los 68 portadores del Síndrome de Klinefelter diagnosticados por amniocentesis efectuados en Dinamarca han sido abortados, lo que representa el 63%. Se cree que si los padres hubieran tenido una correcta información sobre los aspectos muy positivos del desarrollo de los niños XXY, tal y como se puede observar en un numeroso grupo de

chicos XXY no seleccionados, muchos padres no escogerían el aborto. Son sin duda los padres los que deciden si aceptan un niño con Síndrome de Klinefelter o desean el aborto después del resultado del líquido amniótico al menos en un país con aborto libre. (*en España según legislación vigente)

Son los padres quien deciden si prosiguen o no el embarazo de un feto con Síndrome de Klinefelter. Es necesario que ellos tomen esta decisión teniendo en cuenta la información dada por el consejero genético, que este último presente los aspectos positivos antes que los negativos y cuidando la actitud personal del genetista frente al feto portador del Síndrome de Klinefelter.

Es muy importante que los consejeros después de la amniocentesis, subrayen la noción de inteligencia normal aunque en general un poco más baja y decir que tiene un nivel escolar y profesional parecido a sus hermanos.

Cuando se da la información del riesgo de ginecomastia, se puede aconsejar también la cirugía plástica y exponer la importancia del tratamiento con testosterona a partir de los 11-12 años, que probablemente podría entorpecer o impedir este desarrollo. Cuando se da la información de su posible esterilidad, es necesario no olvidar el decirles que la adopción de niños es tan favorable para ellos como para cualquier otro. Es necesario siempre añadir que las relaciones entre los padres adoptivos y sus hijos son tan buenas como la de los padres biológicos con los suyos. Se debe saber que las relaciones sexuales y maritales son iguales que las de los otros hombres.

Sobre entender o pensar que el feto portador del Síndrome de Klinefelter debe ser abortado, es a mi modo de ver, una discriminación evidente para con los niños XXY, cuando ellos son hombres mental y físicamente sanos, tan inteligentes y adaptados como sus hermanos y hermanas.

¿EL PUBLICO DEBE SER INFORMADO SOBRE EL SÍNDROME DE KLINEFELTER?

En relación con los grupos de contacto de portadores del Síndrome de Klinefelter, los profesionales de este síndrome deben comunicar su conocimiento al público. Los médicos han recibido una educación rudimentaria sobre la forma de dar al público la información concerniente a las enfermedades en general. Desde mi experiencia, el valor de una buena comprensión, de no importa que anomalía cromosómica y de una información de fácil acceso es inestimable, especialmente en lo que concierne al Síndrome de Klinefelter.

De la misma manera que hay grupos de apoyo Turner en toda Dinamarca y una Asociación Nacional de grupos de apoyo, es necesario fundar grupos de contacto para gente XXY.

*** A continuación el original cita contactos en Dinamarca de grupos de apoyo y bibliografía de orientación.

*Comentario no incluido en texto original sobre legislación de supuestos de aborto en España.

****traducción realizada sobre el trabajo del Dr.Johannes Nielsen del Centro Turner de Dinamarca. Información recogida de Internet.

(<http://www.aaa.dk/turner/French/Klinefelter.htm>)
Zaragoza septiembre de 2000

**SEGUIMIENTO DE 25 NIÑOS NO
SELECCIONADOS CON ANORMALIDADES
DE CROMOSOMA SEXUAL A LA EDAD
MEDIA DE 12 AÑOS**

Dr. Johannes Nielsen
Laboratorio de Citogenética
Hospital Psiquiátrico de Aarhus
Risskov, Dinamarca

INTRODUCCION

Se ha seguido la evolución de 25 niños con anormalidades de cromosoma de sexo a una edad promedio de 12 años.

El cociente intelectual en la edad de 4 a 7 años fue un poco bajo con respecto al nivel normal, pero en la edad de 8 a 11 años el cociente intelectual había mejorado hasta los límites normales. Nosotros interpretamos que esto puede deberse a la mayor información de los padres y al uso de todos los recursos disponibles para el estímulo de los niños. Todos los niños asistieron a la escuela normal, solo un tercio de los niños necesitaron clases de apoyo en matemáticas y lectura. Si los niños tienen una familia con padres que han seguido nuestro consejo y se les ha dado clases de apoyo o de logopedia como y cuando la necesitaron, estos estarán en la media o encima de la media en la escuela independientemente de su cariotipo. Los padres con un niño con anormalidad del cromosoma sexual usualmente necesitan información, consejo y ayuda. La ayuda que el niño necesite dependerá de su necesidad individual, de la anomalía específica que posea y de los recursos psicológicos y sociales de los padres.

*** Traducción de Internet Centro Turner de Dinamarca

<http://www.aaa.dk/turner/engelsk/folowup.htm>

SEGUIMIENTO DE 25 NIÑOS NO SELECCIONADOS CON ANORMALIDADES DEL CROMOSOMA SEXUAL A LA EDAD DE 12 AÑOS

Johannes Nielsen

Laboratorio de Citogenética del Hospital Psiquiátrico Arhus, Risskov;
Dinamarca.

De "Defectos de Nacimiento". Serie del artículo original, volumen 26, Número 4, pág. 201-207.

El estudio complementario previo desde el nacimiento hasta una edad media de 9 años con anomalías del cromosoma sexual encontradas entre 11.148 niños recién nacidos no seleccionados ya se ha comunicado (1-5)-Obras al final del estudio.

El presente estudio trata los resultados complementarios de estos niños hasta una edad promedio de 12 años (alcance 10-14 años). Como no hay diferencia significativa en la actualidad entre aberración de cromosoma de sexo en todas las células y aquellas con mosaicismo, todos se trataron como un grupo en la presente descripción.

MATERIAL Y METODOS

La tabla 1 muestra el cariotipo y distribución de edad en los 25 niños que se hallaron entre los 11.148 niños nacidos en Arhus durante los años 1969 a 1974. El presente seguimiento sólo comprendió una entrevista con los padres y los niños y un examen físico. No hubo ningún psicólogo por falta de recursos. Nosotros hemos enfocado de una manera general los problemas psicológicos y/o la enfermedad mental. Como de costumbre en nuestro seguimiento hemos dado la mayor prioridad de la información y consejo, ayuda a los padres para obtener los recursos disponibles en la escuela y en el sistema social según la necesidad de los niños.

LOS RESULTADOS

Las tablas 2 y 3 muestran que la distribución de C.I. en la última vez del seguimiento a la edad de 8-11 años estaba dentro de lo normal tanto para el C.I. como para el área verbal.

El único grupo que tenía significativamente más bajo el nivel de C.I. verbal fue el de niñas triple X. El nivel de C.I. verbal había aumentado de 88 a 93 y el C.I. de actuación de 99 a 104 desde el examen a la edad de 4 a 7 años hasta la edad de 8 a 11 años para todo el grupo. Nosotros interpretamos ésto como resultado de la información, consejo y uso de todos los recursos disponibles para el estímulo de los niños durante la crianza, el jardín de infancia, la escuela y los recursos de los sistemas sociales.

TABLA 1

Distribución de edad de los 25 niños con anormalidades de cromosoma de sexo nacidos entre 1969-1974

Grupos	Número	Rango años	Promedio
XXY	8	10-14	12
XYY	5	10-13	12
XXX	7	11-14	12
X	5	11-13	12
Total	25	10-14	12

TABLA 2

Distribución del C.I. verbal

Distribución C.I.	Número	Porcentaje hallado	Porcentaje esperado
>110,superior	2	9	25
90-110 promedio	14	61	50
75-89 normal bajo	6	26	20
65-74 borderline	1	4	4
<65 mental retardado	0	0	1

TABLA 3

Distribución del C.I. de rendimiento

Distribución C.I.	Número	Porcentaje hallado	Porcentaje esperado
>110 superior	6	26	25
90-110 media	14	61	50
75-89 norm-bajo	3	13	20
65-74 borderline	0	0	4
<65 retardado	0	0	1

No tenemos las pruebas de inteligencia del reciente seguimiento, pero de las entrevistas con los padres y de la actuación de los niños en las escuelas, no hay duda que los niveles de inteligencia hallados en la última evaluación (mostrados en tablas 2 y 3) todavía es válido e incluso mejorado. El C.I. verbal de las niñas triple X está sin embargo significativamente por debajo del nivel esperado, pero dentro del rango

normal. Es también notable que todos ellos estaban en las escuelas normales y haciéndolo bastante bien, ninguno de ellos estaba mentalmente retrasado.

TABLA 4

El rendimiento escolar en general

Los grupos	Número	Encima de la media	En la media	Debajo de la media
YYY	5	1	2	2
XXY	7	1	1	5
XXX	7	-	-	7
X	5	3	1	1
Total	24	5	4	15

(la información sobre un niño XXY no está disponible)

LA ACTUACION ESCOLAR

La tabla 4 muestra la distribución según la actuación escolar en general, encontrando 5 niños por encima de la media, 4 en la media y 15 por debajo de la media. Los 25 niños en la actualidad están en escuelas normales. Una niña triple X de 11 años que ha vivido en EEUU desde los tres años asiste, sin embargo a una clase especializada en jornada completa en Rhode Island. También un muchacho XXY que ha sufrido mucha tensión en su niñez había acudido durante algunos años a una escuela especializada por problemas severos de aprendizaje. Sin embargo, fue recientemente sacado de esta institución por su padrastro contra nuestro consejo y el de sus maestros y está asistiendo ahora a una escuela normal.

La tabla 5 muestra que la enseñanza de apoyo (terapéutica) se dio a poco más de un tercio de los niños en matemáticas, así como en lectura. Es muy importante que se dé una buena enseñanza de apoyo cuando se necesite.

La tabla 6 muestra la relación entre la calidad de vida del niño, la actuación en la escuela así como la adaptación en general. Los niños están en la media o por encima de la media, independientemente de su cariotipo, si ellos viven en una casa con padres que quieren y que son capaces de seguir nuestras recomendaciones, han dado el estímulo cuando lo han necesitado, han aceptado las clases de apoyo así como la logopedia o cualquier otra ayuda involucrando al niño cuando éste lo necesitó. Estos padres también han aceptado el hecho de que su niño tiene una aberración cromosómica y no han intentado ocultarlo. Ellos dan a su niño calor, amor y afecto. Como muestra la tabla 6 hay también una relación entre las condiciones buenas de la niñez (descritas arriba) con una buena escuela de párvulos, y buenos medios escolares y buen rendimiento escolar y buena adaptación sin problemas de comportamiento.

TABLA 5

Clases de apoyo (enseñanza terapéutica)

Número que reciben enseñanza terapéutica

Los grupos	Número	Lectura	Matemáticas	Total
XYY	5	2	1	2
XXY	7	5	2	6
XXX	7	3	6	7
X	5	0	0	0
Total	24	10	9	15

(no está disponible la información sobre un niño XXY)

TABLA 6

Relación entre la calidad de la niñez, el rendimiento escolar y la adaptación en general

Calidad de niñez	Número de niños	Rendimiento escolar	Adaptación general
Muy buena/buena*	8	Media o encima media	Bueno s/problemas
Comparativamente bueno**	15	Media o debajo-normal	Periódicamente algunos problemas pero dentro de lo normal
Pobre***	2	Muy pobre-debajo normal	Pobre
Total	25		

* Ningún divorcio, los padres han seguido nuestro consejo con respecto al estímulo, aceptan la ayuda cuando se necesita y con una aptitud abierta con respecto a la anormalidad del cromosoma.

** Los padres han seguido o han intentado seguir nuestro consejo. Algunos padres tenían más de 40 años cuando nació el niño con anormalidad cromosómica. Hay casos de divorcios y problemas matrimoniales.

*** Padres con problemas mentales, divorcio y condiciones sociales pobres. Los padres no han sido capaces o no han estado interesados en nuestro consejo.

La calidad comparativamente buena que se encontró en 15 niños se puso en correlación con la media o debajo de la media en rendimiento escolar pero dentro del rango normal con una adaptación buena en general y sólo problemas periódicos. En este grupo los padres han tratado de seguir nuestro consejo con un grado variable de éxitos. Algunos padres en este grupo han tenido dificultades en aceptar el hecho de que su hijo tiene una anormalidad cromosómica y han estado bastante callados sobre él. Los padres mayores no han actuado tan bien al estimular a su niño como los padres más jóvenes. Hay también casos de divorcio y problemas matrimoniales en este grupo.

La calidad de niñez pobre llevó al rendimiento escolar muy pobre, por debajo del rango normal y adaptación pobre en general con problemas severos de comportamiento en dos casos. Uno era un muchacho 47XXY y otro 47XYY. En ambos casos los padres tenían problemas mentales y había una historia de divorcio, desintegración familiar y condiciones sociales pobres. Estos padres, unos u otros, no han sido capaces o no han estado interesados en seguir nuestro consejo.

INFORMACION CONSEJO Y AYUDA

Para nosotros es evidente que es posible la prevención de la desviación del rango normal en el rendimiento escolar, comportamiento y adaptación en general en los niños con anormalidades del cromosoma de sexo si es apropiado el conocimiento y están disponibles los recursos educativos y sociales y si los padres están interesados en aceptar nuestro consejo y aceptar que sus niños tienen una aberración del cromosoma sexual.

Los padres que tienen un niño con una anormalidad del cromosoma sexual tienen necesidad de información, consejo y ayuda. Por otra parte el tipo y la magnitud de esta ayuda dependen del propio niño, de la anormalidad específica del cromosoma de sexo y de los recursos psicológicos y sociales de los padres.

No hay ninguna duda de que la información, el consejo y la ayuda han de ser dadas también a todos los padres que tienen un niño en riesgo de aprendizaje y problemas de conducta debido a otras causas que no sean las anormalidades del cromosoma de sexo.

La información y ayuda dadas a los padres de un niño con una anormalidad del cromosoma de sexo pueden ser de muchos tipos diferentes:

- 1) La información sobre lo que ellos pueden hacer según las necesidades específicas de su niño, es decir, estímulos de diferentes tipos, participación en actividades de grupo, deportes y actividades creativas de diferentes tipos.
- 2) Que su niño entre en un buen jardín de infancia a una edad temprana.
- 3) Conseguir apoyo tutelar extra en el jardín de infancia y en la escuela normal si se necesita.
- 4) Conseguir terapia de logopedia si es necesario.

- 5) Proporcionarle ayudas escolares si es necesario.
- 6) Cambiar de escuela si es necesario por ejemplo a una escuela con menos niños por aula, con menor riesgo de conductas violentas o con actividades más creativas.
- 7) Psicológica – Los dos niños antes mencionados necesitaron ayuda psiquiátrica así como sus padres.

EL TRATAMIENTO CON TESTOSTERONA DE LOS MUCHACHOS KLINEFELTER

Seis de los ocho muchachos S.K. de nuestro estudio están con tratamiento de testosterona (RESTANDOL) pero hasta ahora no hay ningún resultado ya que el tratamiento se ha dado en un periodo demasiado corto.

Sin embargo, tal y como hemos mencionado antes, hemos dado tratamiento de testosterona a los 11-17 años. Los resultados del tratamiento de la hormona fueron considerados favorables, los muchachos, así como los padres informaron de una clara mejoría de las funciones psíquicas. Fue una confirmación más del efecto beneficioso de la testosterona cuando la escuela informa de una mejoría similar en la conducta, en el aprendizaje y en la concentración, o si la suspensión transitoria del tratamiento producía las recaídas. Con estos criterios diez de los once muchachos Klinefelter que habían recibido el tratamiento durante más de un año habían mejorado claramente. Esta mejora se traducía en mayor vitalidad, mayor vigor y capacidad para el trabajo y mejora en la habilidad de concentrarse.

Nuestra experiencia del antedicho estudio está así definitivamente a favor del tratamiento con testosterona en los muchachos con S.K.

RESUMEN

25 niños no seleccionados con anormalidad de cromosoma sexual han sido seguidos a una edad media de 12 años. El C.I. estaba ligeramente por debajo del nivel normal a la edad de 4-7 años, pero a la edad de 8-11 años el C.I. había mejorado hasta los límites normales. Nosotros interpretamos que esto es debido a la información y consejo dado a los padres, al uso de todos los recursos disponibles para el estímulo de los niños, es decir, los recursos de los padres, de párvulos, en la escuela y recursos del sistema social.

Todos los niños fueron a la escuela normal, las clases de apoyo se dieron a un poco más de un tercio de los niños en matemáticas y lectura. Los niños estaban en la media o por encima de la media en la escuela, independientemente del cariotipo si el entorno familiar era bueno con padres que habían estado interesados y capacitados para seguir nuestro consejo y si a los niños se les ha dado el estímulo, las clases de apoyo y logopedia como y cuando se necesitó.

Los padres con un niño con anormalidad del cromosoma de sexo necesitan usualmente información consejo y ayuda. El tipo y la magnitud de esta ayuda dependen del propio niño, de la anormalidad específica del cromosoma de sexo y por otra parte de los propios recursos psicológicos y sociales de los padres.

- A continuación el original aporta referencia bibliográfica de los Doctores Nielsen, Sorensen y Sillesen.

http://www.aaa.dk/turner/engelsk/folow_up.htm