

Grupos de Ayuda Mutua (GAM's) de la Fundación "Genes y Gentes"

El objetivo de los Grupos de Ayuda Mutua (GAM's) creados por la Fundación, es facilitar el contacto entre personas, sus familiares y expertos, intercambiando experiencias en los procesos diagnósticos, cuidados paliativos y/o tratamientos. Se organizan reuniones con especialistas, se facilita el acceso a bases de datos o informaciones pertenecientes a su área de interés o investigaciones sobre asuntos concretos. Se trata de cubrir mediante el apoyo a los Grupos de Ayuda Mutua, los aspectos de compromiso social con las personas que presentan este Síndrome, así como a sus familias.

No sustituyen en ningún caso al médico especialista que tiene a su cargo el diagnóstico, tratamiento y seguimiento.

No controlan, ni corrigen los estudios médicos anteriores, ni condicionan en ningún caso los subsiguientes.

Esta información y apoyo en los GAM's ha sido posible gracias a la colaboración de los Doctores del Hospital Infantil Universitario "Miguel Servet" de Zaragoza; Jefe del Servicio de Pediatría: Dr. Angel Ferrández-Longás; Sección de Endocrinología: Dr. Esteban Mayayo, Dr. José Ignacio Labarta y Centro de Crecimiento Andrea Prader - DGA Zaragoza; Psicóloga Dra. Beatriz Puga.

También nuestro agradecimiento al Dr. Feliciano Ramos y a la Dra. Inés Bueno del Hospital Clínico Universitario "Lozano Blesa".

Asimismo, a Don Miguel González Rodilla, uno de los promotores del GAM-Klinefelter-Aragón de la Fundación "Genes y Gentes".



Para conocer otros Programas de la Fundación ("Información, Divulgación e Investigación Genética", "Animal Amigo", "SERSOL -Responsabilidad Corporativa de las Empresas-", "Grupos de Ayuda Mutua") o colaborar con las actividades, contactar con:

Sede Central
Sanclemente, 25 4^a Planta
50001 - ZARAGOZA
Tfno: 976 232 100
Fax: 976 238 500

Centro de Protección Social
CAI - Fundación
Isla Graciosa, 7 Local
50015 - ZARAGOZA
Tfno: 976 525 598
Fax: 976 466 653

MÁS INFORMACIÓN
info@fundaciongenesygentes.es
info@sindromedeklinefelter.es

ORGANIZA

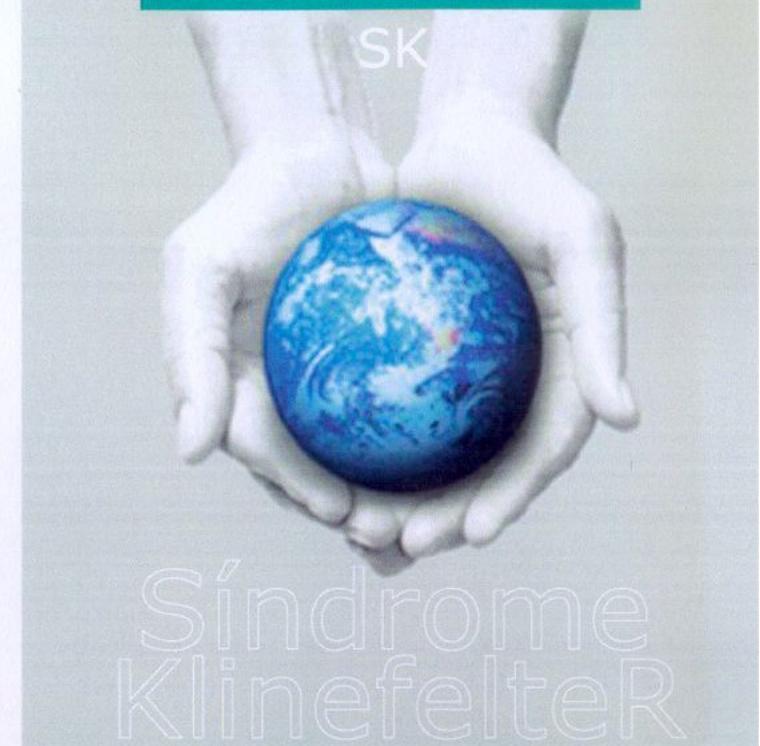


PATROCINAN



FUNDACIÓN GENES Y GENTES

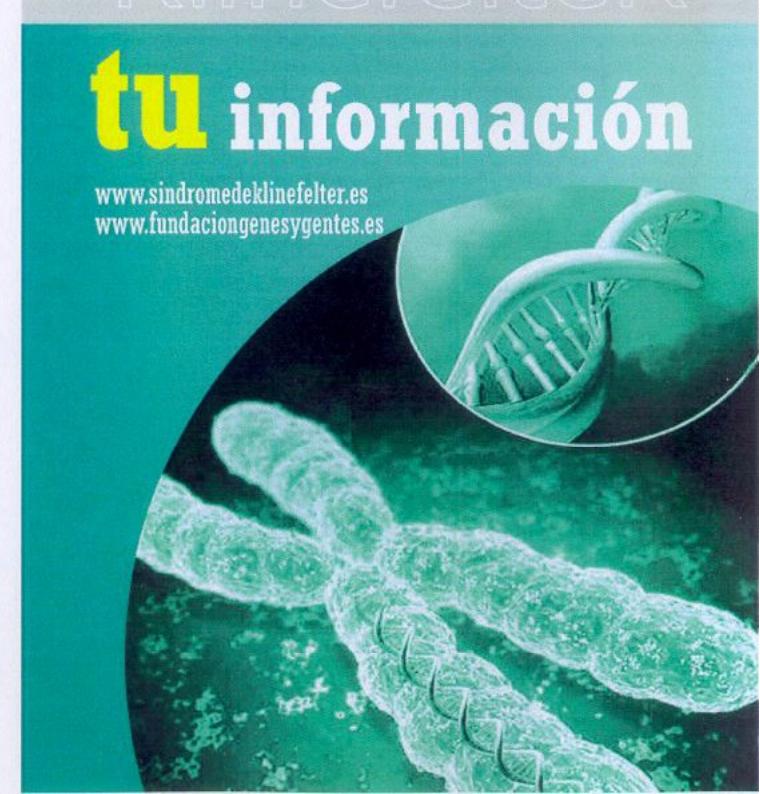
SK



Síndrome
Klinefelter

tu información

www.sindromedeklinefelter.es
www.fundaciongenesygentes.es



¿Qué es el síndrome de Klinefelter?

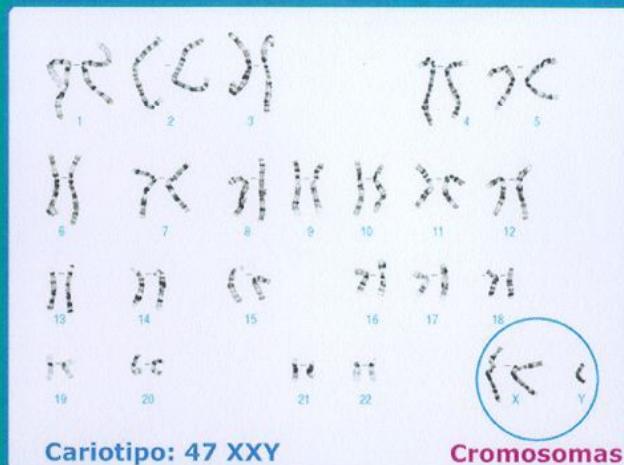
El Síndrome de Klinefelter (S.K.) es una anomalía cromosómica que se caracteriza en los varones por la presencia de uno o más cromosomas X adicionales a su normal dotación cromosómica humana (46 XY). La configuración cromosómica más común en los casos de Klinefelter (47 XXY), se da 1 entre 500/1000 varones, nacidos vivos.

¿Es un accidente genético?

No hay una causa física que produzca esta variación genética. Según los expertos, no depende de la edad de la madre, ni de las condiciones del embarazo. Se podría considerar como un "accidente" genético en el momento de la fecundación y/o división embrionaria.

¿Cómo se diagnostica?

Fundamentalmente, a través de una prueba de análisis genético, denominada cariotipo en la que se detecta y se comprueba la dotación cromosómica. A veces con este análisis se encuentran "mosaicos" (unas células con dotación 46 XY y otras células 47 XXY) debido a fallos en la distribución cromosómica de las células en las primeras divisiones del embrión.



¿Cómo puede evolucionar?

Etapa infantil

Los recién nacidos con S.K. presentan morfológicamente el mismo aspecto que el resto de los bebés varones.

Los especialistas, señalan que durante los primeros años de vida, los niños con S.K. a

menudo son más pasivos y tranquilos que en un comportamiento normal. Pueden presentar problemas en el aprendizaje, fundamentalmente en el área del lenguaje (algun retraso en la adquisición del habla, ciertas dificultades en la lectura y en la escritura) y en alguna ocasión en el área psicomotriz (torpeza motora). Por ello resulta muy importante estimularlos física, psíquica y emocionalmente, así como en cada caso prestarles apoyo escolar y psicopedagógico.

Etapa de adolescencia

Los adolescentes con S.K. pueden manifestar en algunas ocasiones un menor desarrollo sexual (poco vello, testículos pequeños, voz aguda, ginecomastia) y presentar una baja actividad física. Todo ello puede generar problemas de autoestima al creerse diferentes del resto de los demás chicos del grupo. El tratamiento con testosterona -en su caso- y bajo la prescripción médica, a la edad adecuada, podrá beneficiar el crecimiento, desarrollar y mantener los caracteres secundarios y mejorar la condición general individual.

Etapa adulta

Los adultos con S.K. suelen llevar una vida normal, tanto familiar como laboral. Se ha señalado que en el ámbito laboral, algunos adultos S.K. llegan a tener importantes puestos directivos en empresas y la mayoría destacan por sus buenas aptitudes para la informática y nuevas tecnologías de la comunicación.

Algunos individuos S.K. son diagnosticados al realizarse pruebas de fertilidad, al no poder engendrar hijos por medios naturales, ya que comúnmente presentan azoospermia (fallo en la producción de espermatozoides). En estos casos la adopción, así como el recurso de otras técnicas de reproducción, les dan la posibilidad de una paternidad.

Consideraciones de índole socio-sanitaria y laboral

Prácticamente en todos los casos de presentación de varones con S.K., se da la ausencia de comportamientos anómalos y una adecuada disposición a desarrollar tareas o trabajos de especial atención. Por ello resulta fundamental una "concienciación" tanto en las empresas como en las Instituciones, para lograr una mejora de calidad del entorno laboral de los varones S.K., que pueden redundar en beneficio de ambas partes. En el aspecto socio-sanitario, no debe olvidarse los cuidados que permiten comprobar periódicamente unos parámetros de mantenimiento de los perfiles saludables en cada caso (controles hormonales-testosterona-, densitometría, etc.). Y no debe olvidarse el campo de la salud mental, de especial interés.