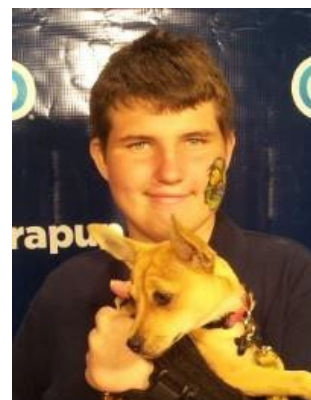


Un vistazo al síndrome de Klinefelter

El síndrome de Klinefelter (KS) es causado por una diferencia en los cromosomas sexuales (XXY). Afecta a los hombres y se presenta en 1 de cada 650 varones. El KS puede ocasionar diversos problemas, como desarrollo mamario, infertilidad y cambios hormonales. Algunos hombres con KS tienen problemas con el aprendizaje y lenguaje.



Conozca a Graham en la página 8

Datos a tener en cuenta

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesitas saber

Las personas con KS no necesitan seguir una dieta especial, aunque alimentarse de forma equilibrada es importante.

Es importante preguntar a los padres sobre los problemas médicos de su hijo y qué desafíos de control médico pueden enfrentar en la escuela.

Muchos niños con Klinefelter deben realizar un seguimiento con un endocrinólogo cuando alcanzan la edad de la pubertad. Es posible que se les indique un tratamiento con testosterona.

Es posible que los niños en edad escolar con KS deban consultar a distintos médicos y especialistas durante el año para controlar sus afecciones.

Características físicas o síntomas:

No todas las personas con síndrome de Klinefelter desarrollan todas estas características.

El bajo nivel de testosterona es el motivo detrás de muchos de los problemas con el KS. Las características físicas pueden variar para cada persona. En muchos casos, solo se llega al diagnóstico en la adultez debido a la infertilidad

y manifiestan pocos rasgos físicos.

- Estatura alta
- Piernas más largas
- Torso más corto
- Caderas más anchas
- Reducción del vello facial y corporal
- Disminución de la masa muscular
- Aparición tardía, incompleta o ausencia de la pubertad
- Huesos débiles
- Hipogonadismo (reducción o ausencia de la secreción hormonal de los testículos)
- Problemas de fertilidad
- Mayor riesgo de diabetes o hipotiroidismo
- Problemas dentales
- Escoliosis
- Hinchazón del tejido mamario durante la pubertad
- Dificultades cognitivas, de lectura y lenguaje
- Depresión o diferencias sociales
- Los adultos con KS corren mayor riesgo de cáncer de mama y lupus sistémico

Lo que puedes hacer

- En el hogar médico del niño se deberán realizar un chequeo anual y los estudios necesarios.
- Esté atento a todo cambio en el comportamiento o el estado de ánimo que parezca fuera de lo normal y notifíquelo a los padres.
- Preste atención a cambios en el desempeño académico. Comuníquese con los padres si nota diferencias.
- Brinde los apoyos adecuados según sea necesario, ya sea escolares o médicos:
 - o Apoyos a la comunicación
 - o Terapia ocupacional o física para apoyar el desarrollo motriz, la coordinación, el tono y las necesidades sensoriales
 - o Apoyos para problemas emocionales o conductuales que puedan surgir, según sea necesario

2. Apoyos a la educación

Lo que necesitas saber

Es importante tener EXPECTATIVAS DE APRENDIZAJE ALTAS para los niños que tienen síndrome

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

de Klinefelter. Aliente el uso del plan de estudios educativo básico y modifíquelo para satisfacer las necesidades individuales del niño.

Al crecer, muchas personas con KS alcanzan el éxito a nivel académico, en sus carreras profesionales y vidas personales. Sin embargo, existen diferencias relacionadas con la presencia del cromosoma "X" adicional, que afectan el desarrollo cognitivo, del lenguaje y psicológico. Las personas con KS no suelen presentar una discapacidad intelectual. La mayoría tiene una inteligencia de promedio a baja.

Los niños que tienen un cromosoma adicional (XXY) pueden manifestar

- Retraso en el habla
- Retrasos respecto de la motricidad fina y gruesa
- Dificultades con la integración sensorial
- Sensibilidad al sonido, tacto, movimiento
- Disminución del tono muscular
- Trastorno por déficit de atención con hiperactividad (ADHD)
- Problemas con la ortografía y las matemáticas

Las personas con KS suelen tener discapacidades de aprendizaje basadas en el procesamiento auditivo y el lenguaje en el 70 al 80 % de los casos.

Pueden ocurrir dificultades en las siguientes áreas

- Habla y lenguaje expresivo
- Lenguaje receptivo
- Disminución de las habilidades auditivas, de la memoria, denominación de imágenes (recordar y reconocer palabras) y fluidez verbal
- Discapacidad específica relacionada con la lectura en aproximadamente el 50 al 75 % de los casos
- Las personas pueden experimentar retrasos para alcanzar los hitos del habla y el lenguaje.
- Pueden tener dificultad para mantener conversaciones, expresar pensamientos personales, opiniones y necesidades.

Si no se abordan las dificultades en el aprendizaje, esto puede afectar el desempeño académico, reducir la autoestima y desencadenar problemas de comportamiento.

- Los niños con KS pueden tener dificultades para usar el lenguaje para expresar lo que piensan y necesitan.
 - o Es posible que expresen sus pensamientos, ideas y emociones con palabras

- o pensamientos sea un desafío.
- o Aprender y recordar palabras para describir elementos comunes puede resultar difícil.
- Problemas para procesar lo que escuchan.
 - o Puede parecer que se "desconectan" o están inquietos porque les toma más tiempo procesar la información.
 - o Les puede costar concentrarse en una clase ruidosa.
- Muchos niños no logran entender lo que leen.
 - o Es posible que lean más lento.

Lo que puedes hacer

Brinde apoyos para el aula adecuados, según sea necesario.

Apoyos académicos para la comprensión lectora, las matemáticas y el lenguaje

- Ayudar con la organización
- Presentar información de forma concreta
- Proporcionar rutina, estructura y constancia
- Usar materiales manipulables para demostrar conceptos
- Simplificar la información verbal y explicar los conceptos con claridad
- Brindar instrucciones y pistas visuales
- Repetir la información y usar refuerzo positivo
- Procurar que el entorno de aprendizaje sea tranquilo, ya que el ruido de fondo puede causar distracción
- Ayudar a priorizar el trabajo y las actividades
- Permitir "descansos" cuando las tareas requieren concentración
- Lograr habilidades de estudio adecuadas
- Usar la tecnología cuando corresponda

Apoyos a la comunicación

- La intervención oportuna y apropiada de un patólogo del habla y el lenguaje puede ayudar a cumplir los objetivos relativos a las habilidades del habla y el lenguaje.
- Promover la comprensión del lenguaje mediante el uso de oraciones breves y simples, indicaciones visuales e imágenes
- Usar las experiencias e intereses del niño para hacer que se interese en aprender
- Dar tiempo extra, repetir instrucciones, brindar resúmenes de las lecciones y grabar las clases para que el niño pueda volverlas a escuchar
- Hacer que el niño repita las instrucciones
- Como parte de la terapia, se sugiere crear situaciones en donde el alumno pueda practicar sus habilidades en entornos naturales

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- o Brindar oportunidades para usar elementos de la expresión descriptiva a lo largo del día

Promoción del desarrollo del lenguaje

- Dar tiempo suficiente para responder
- Aumentar la confianza propia del niño permitiéndole que responda cuando conoce una respuesta
- Alentar al niño a repetir las preguntas antes de responderlas
- Dar tiempo al niño para practicar y responder

Terapia ocupacional o terapia física

- Apoyar el desarrollo motriz, la coordinación, el tono y las necesidades sensoriales

Apoyos para el procesamiento auditivo

- Repetir la instrucción
- Dificultad para concentrarse
 - o Brindar un entorno sin distracciones

Apoyos para los problemas emocionales y conductuales

- Controlar y evaluar el comportamiento y las emociones

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Lo que necesitas saber

Muchos de los síntomas sociales y conductuales del KS pueden estar relacionados con problemas de aprendizaje y lenguaje. Las dificultades con el lenguaje pueden inhibir sus interacciones sociales ya que a los niños les cuesta expresar sus sentimientos.

Los niños con KS pueden:

- Ser más callados/tímidos
- Ser menos resueltos, inmaduros o tener menos confianza en sí mismos
- Ser sensibles
- Tener retrasos en las habilidades sociales
- Ser nerviosos o depresivos
- Ser inquietos

- Ser menos activos físicamente
- Brindar más ayuda y tener deseos de complacer

Adolescencia

- Los adolescentes pueden notar diferencias con respecto a otros jóvenes.
- Corren riesgo de sufrir depresión, abuso de sustancias y problemas de comportamiento.
- Es posible que se sientan retraídos o tristes.
- Son más propensos a tener trastornos psiquiátricos graves o meterse en problemas con la ley.

Lo que puedes hacer

- Apoye el desarrollo conductual y emocional saludable.
 - o Enseñe al niño a recurrir al diálogo interno para fomentar el autocontrol. Use frases breves y específicas como "detente y piensa".
 - o Dé instrucciones, un paso a la vez. Espere que el niño complete el primer paso de las instrucciones antes de mencionarle el segundo.
 - o Ayude con el desarrollo de habilidades sociales.
 - Enseñe reglas básicas de conducta social.
 - Demuestre, ensaye y practique, y proporcione retroalimentación.
 - o Apoye el desarrollo de la autoestima.
 - Descubra qué actividades son significativas para el niño y ayúdelo a realizarlas. Por ejemplo, anímelo a practicar deportes, asistir a clubes u otras actividades estructuradas.
 - o Asegúrese de contar con apoyos al lenguaje para fomentar el desarrollo social.
- Controle la salud emocional y conductual y derive al niño según sea necesario.
 - o Aprenda a detectar cuando el niño se frustra y ayúdelo de inmediato.
 - o Si el niño tiene ansiedad o depresión
 - los medicamentos o el asesoramiento pueden resultar útiles.

4. Actividad física, excursiones, eventos

Lo que necesitas saber

- El ejercicio es importante y debe alentarse, en especial aquel que aumente la masa muscular y desarrolle las habilidades motrices.
- La coordinación puede ser un problema y puede causar que las personas sean víctimas de burlas.

- La falta de resistencia y el nivel de energía pueden ser un desafío.
- Si vive en Nueva Inglaterra (EE. UU.) y reúne los requisitos, Northeast Passage ofrece programas de recreación terapéutica y deportes adaptados (www.nepassage.org).

Lo que puedes hacer

- Aliente el ejercicio.
- Anime al niño a que practique deportes para desarrollar la coordinación.
- Enseñe a los niños con KS a medir su energía y aprender cuándo descansar.

5. Ausencias de la escuela y cansancio

Lo que necesitas saber

- Los niños con síndrome de Klinefelter no deben ausentarse de más o extenuarse.

6. Planificación de emergencia

Lo que necesitas saber

- De ser necesario, desarrolle un plan de emergencia según las necesidades individuales de cada niño.

7. Recursos

The American Association for Klinefelter Syndrome Information and Support

La American Association for Klinefelter Syndrome Information and Support (AAKSIS) es una asociación nacional de voluntarios con la misión de brindar apoyos a la educación, investigación y comprensión del 47, XXY y sus variantes, lo que se conoce en conjunto como síndrome de Klinefelter. <http://www.aaksis.org/>

Instituto Nacional de la Salud infantil y Desarrollo Humano (NICHD)

Encontrará información más detallada sobre el síndrome de Klinefelter en el Instituto Nacional de la Salud infantil y Desarrollo Humano (NICHD) <http://www.nichd.nih.gov/health/topics/klinefelter/conditioninfo/Pages/symptoms.aspx>

Artículo sobre el síndrome de Klinefelter

The cognitive phenotype in Klinefelter syndrome: a review of the literature including genetic

and hormonal factors (El fenotipo cognitivo en el síndrome de Klinefelter: un repaso de la bibliografía que incluye factores genéticos y hormonales).

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20014369>

Klinefelter Syndrome Association - Reino Unido

La Klinefelter Syndrome Association brinda apoyo e información a todas las personas afectadas por el síndrome de Klinefelter o que se interesen en esta afección. Cuentan con información disponible que puede ayudar a empleadores, maestros, trabajadores sociales y profesionales médicos. <http://www.ksa-uk.net/>

Medline Plus- Referencia casera de genética

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/klinefelter-syndrome/>

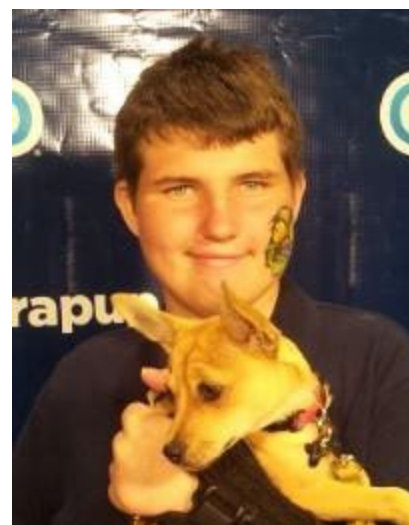
8. Conozca a un joven con síndrome de Klinefelter

Graham, el escritor de obras de misterio

A los 21 años, a Graham le encanta pasar el tiempo escribiendo guiones y obras de misterio. Si bien la temática varía, suele tener que ver con la ciencia ficción. Sus historias están llenas de intriga, como la de los exploradores que se adentran en una cueva y encuentran oro, pero luego alguien es secuestrado y, y, y... ¡siempre hay un momento de suspenso que deja al lector queriendo saber más! Recientemente, también comenzó a pintar y está explorando este nuevo interés que desea continuar durante su transición a los servicios de discapacidades del desarrollo de su estado.

Graham es extrovertido, accesible y no es nada tímido para hacer preguntas. Es atlético y le gusta jugar al básquetbol. Tiene novia y su madre Lori los describe como "fantásticos amigos". Además de sus iniciativas artísticas, le gusta jugar en la Xbox y asistir a eventos sociales como fiestas.

Graham es el cuarto de cinco hermanos y vive en Massachusetts. Desde pequeño, recibió intervención temprana tras haber sido diagnosticado con síndrome de Klinefelter (47, XXY) a los dos años. Su madre solicitó realizarle pruebas genéticas cuando notó que era muy pequeño para su edad, que resultaba difícil entenderlo cuando hablaba y que demostraba ciertos comportamientos que pensó eran inusuales.



A lo largo de los años en la escuela, recibió servicios relacionados como terapia física y del habla. Si bien su madre quería que lo incluyeran en clases típicas, el sistema escolar decidió que recibiera clases de educación especial. Después de una larga lucha, este año Graham comenzó a asistir a una escuela residencial durante la semana, y vive en el hogar familiar los fines de semana. Su madre explica que esta situación de alguna manera imita la vida universitaria.

Lori explica que, como sucede con una persona en el espectro autista, el síndrome de Klinefelter implica una amplia variedad de habilidades y desafíos. Algunos de esos desafíos se relacionan con las funciones ejecutivas y, en ocasiones, la toma de decisiones que no son seguras o inteligentes. Graham tiene dificultad con las generalizaciones. Su naturaleza curiosa hace que a veces, por ejemplo, huya para explorar algo.

Médicamente, le han tenido que extraer algunos dientes y ha tenido dolor en las articulaciones y disminución del tono muscular. El control del peso ha sido un desafío y tiene cierta dificultad para mover completamente las articulaciones del tobillo. Suministrar o no inyecciones de testosterona es una decisión que se plantea en las familias con un hijo con síndrome de Klinefelter.

“Es bastante independiente y relajado”, explica Lori. Graham mantiene una relación cercana con toda su familia y los quiere mucho. Como adulto joven en transición, tendrá mucho apoyo de ellos para tomar decisiones sobre los siguientes pasos en su vida.

Consejos para los padres de Lori:

- Dado el nivel de concientización respecto del autismo, describir la afección de su hijo como "similar al autismo" en ocasiones puede ser útil, si este es el caso.
- No impongan límites a su hijo debido a su diagnóstico. ¡No hay límite! Descubran cuáles son sus fortalezas y trabajen en ellas, como las habilidades artísticas y de escritura en el caso de Graham.
- Véanlos como seres únicos y defiéndanlos.
- Aprendan. Utilicen el sitio web de AXYS en www.genetic.org.
- Estén atentos a los abusos y el bullying. Dado que posiblemente su hijo no note que lo están burlando o no reconozca el bullying y sea más crédulo, asegúrese de estar atento a problemas potenciales.

Consejos para los maestros de Lori:

- Muchas de las ideas de más arriba también se aplican al personal de la escuela.
- Es posible que tengan comportamientos, lenguaje y habilidades cognitivas similares a las de los alumnos con autismo. Quizás deba luchar por conseguir apoyos y servicios que se utilizan para niños en el espectro autista.