

# ANÁLISIS DE LAS ALTERACIONES COGNITIVAS EN EL SÍNDROME DE KLINEFELTER Y SU INFLUENCIA SOBRE LA COMUNICACIÓN, LENGUAJE Y APRENDIZAJE.



Paloma Jiménez Fernández  
Logopeda  
Colegiado 28/0067



Asociación Española del  
Síndrome de Klinefelter

+34 656 982 244 // 687 725 011  
[www.asociacionxxy.es](http://www.asociacionxxy.es)  
[hola@asociacionxxy.es](mailto:hola@asociacionxxy.es)

# INTRODUCCIÓN

## *¿Qué se entiende por Síndrome?*

- La palabra síndrome indica que un número de características físicas y/o evolutivas ocurren juntas.
- Permite aprender los progresos, los retos y problemas que diversos individuos han afrontado y deducir las intervenciones que son de mayor ayuda.
- Dentro de cualquier síndrome o patología, existen diferencias a nivel individual.
- La evaluación de cada caso estará influenciado por las características genéticas, por las individuales y por la influencia del entorno en el desarrollo.
- La falta de detección temprana frecuente en el SK, debido a la ausencia de manifestaciones físicas relevantes, supone un hándicap para la aplicación de medidas profilácticas y de ayuda.
- Se provocan también diagnósticos imprecisos y se califica a estos niños como vagos y desatentos al no interpretar correctamente sus dificultades



# CAUSAS



No existen datos concluyentes que determinen de manera segura el motivo por el que se concibe un niño XXY.

En algunos casos, los dos cromosomas X X, o el X Y, fracasan en el emparejamiento y en el intercambio genético.

Cuando un espermatozoide que tiene X e Y fertiliza a un óvulo con un cromosoma X ó cuando un espermatozoide Y normal fertiliza a un óvulo con dos XX, el niño XXY es concebido.

No se han relacionado otro tipo de causas, como alimentación, toma de sustancias o entorno en la aparición de la mutación.

La edad de la madre influye solo ligeramente ya que el 50% el cromosoma X proviene del padre.



# *DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME DE KLINEFELTER*

El Síndrome de Klinefelter corresponde a la categoría de trastornos del neurodesarrollo .

Es una alteración genética vinculada a una alteración estructural, en concreto es una trisomía del cromosoma X, fue la primera descrita en humanos.

Muestra manifestaciones multisistémicas observables en la mayoría de los síndromes y características fenotípicas propias.

La característica fenotípica esencial del S.K. es, ser una forma de hipogonadismo masculino por esclerohialinosis testicular que provoca azoospermia salvo en casos de mosaicismo.

El cromosoma adicional puede provenir de defectos meióticos del padre en un 53% o de la madre en un 43% o en un 3% de errores mitóticos postcigóticos.



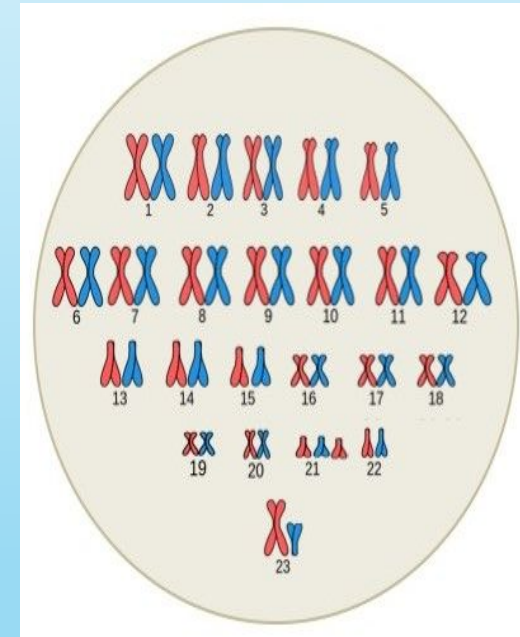
# ¿ QUÉ SON Y CÓMO SE HEREDAN LOS CROMOSOMAS?.

El cromosoma es una estructura que forma parte del núcleo de cada célula y los genes, estos determinan los rasgos fenotípicos del ser humano (color ojos, altura, piel...).

Normalmente cada célula de nuestro cuerpo tiene un número fijo de cromosomas 46 ( 23 pares). Heredamos la mitad de nuestra madre biológica y la otra mitad de nuestro padre biológico.

Los primeros 22 pares de cromosomas se llaman autosomas y los cromosomas del par 23 se conocen como cromosomas sexuales o gonosomas, pues son los que determinan sexo. XX -XY.

El "cariotipo" normal de mujer sería 46 XX, mientras que el cariotipo normal de hombre se escribiría 46 XY. Cualquier alteración en el número y/o en la morfología de los cromosomas constituye por tanto una alteración cromosómica.



# *TIPOS DE ALTERACIONES*

Las alteraciones estructurales se refieren a cambios en la forma y/o tamaño de un cromosoma en las fases de división y que la célula no puede reparar.

También pueden darse translocaciones de material genético, esto es la causa entre otras de que se reduzca en número de cromosomas.

Las anomalías numéricas consisten en la presencia de un número de cromosomas diferente al habitual en las células del cuerpo, de modo que en lugar de las 46 , hay 45, 47 o más cromosomas.

- Surgen como resultado de un error en la división celular.
- En las anomalías cromosómicas sexuales, implican la pérdida o la ganancia de algún cromosoma sexual.



## Trisomías sexuales:

Es un trastorno común que suele detectarse en la pubertad puesto que no provoca manifestaciones físicas relevantes en los lactantes o niños. Las trisomías son aquellas en la que se evidencia un cromosoma extra.

- 🕒 Síndrome de Klinefelter, XXY.
- 🕒 Síndrome de triple X, XXX (Síndrome de Super hembra).
- 🕒 Síndrome de doble Y, XYY (Síndrome de Superhombre)

## Monosomías sexuales

Las células han perdido un cromosoma sexual.

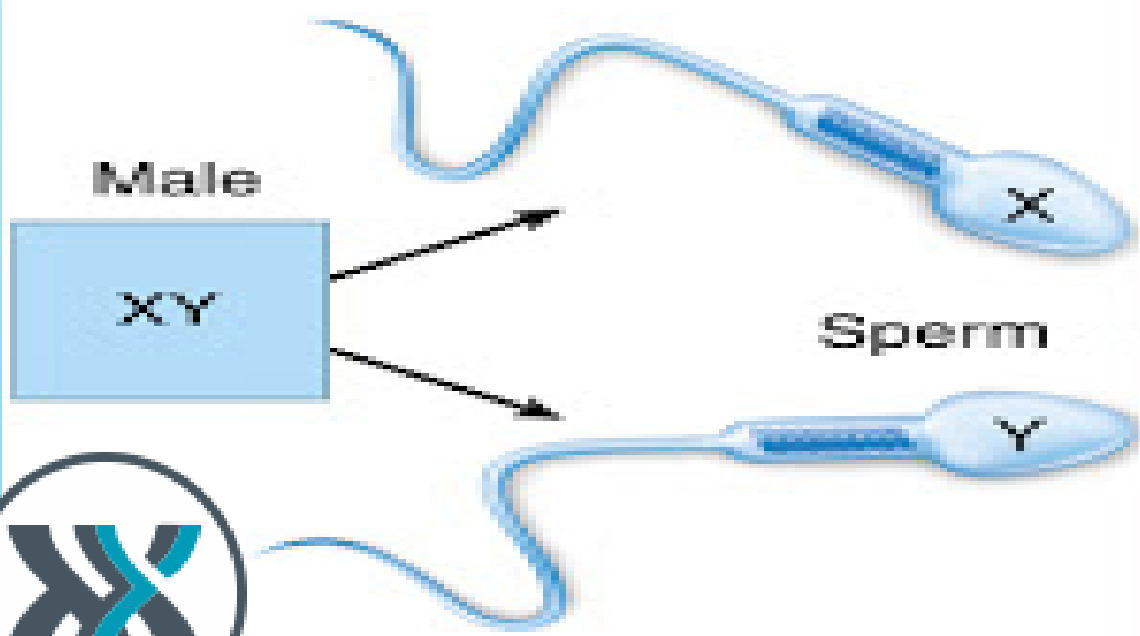
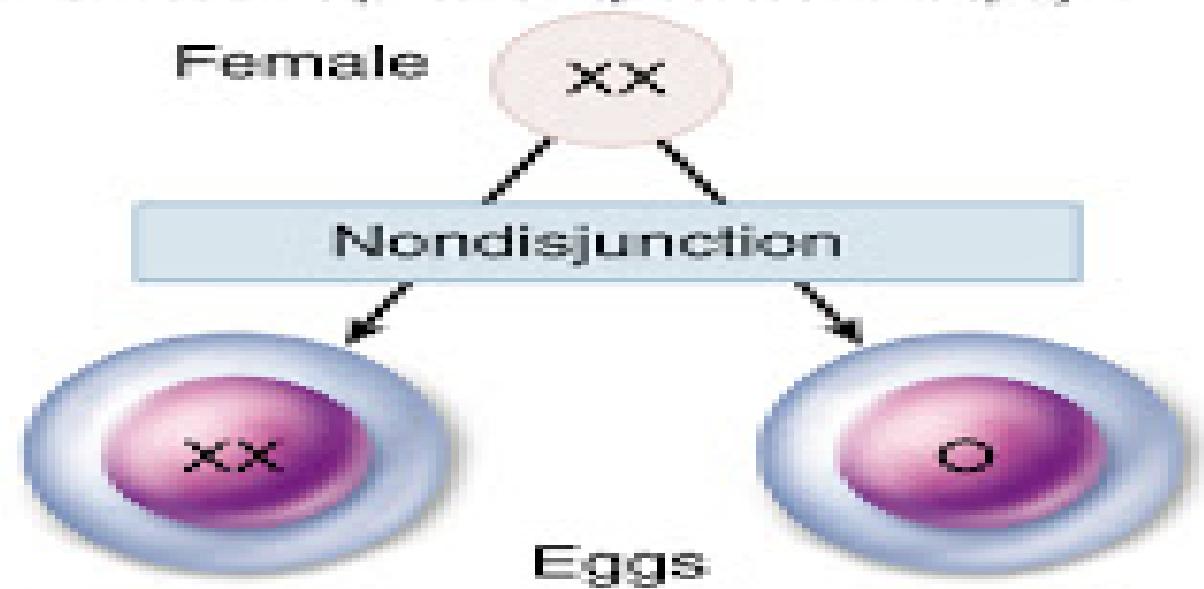
- Síndrome de Turner, XO

## Polisomías sexuales:

En las polisomías existe mas de un cromosoma extra.

- XXXY, XXXXY (Variantes más graves del S.K.)
- XXXX y Otras





$XXX$ Female (triple X)	$XO$ Female (Turner syndrome)
$XXY$ Male (Klinefelter syndrome)	$OY$ Nonviable





# *INACTIVACIÓN DEL CROMOSOMA X*

- Al igual que en las mujeres, la existencia de dos cromosomas X implica que uno de ellos no sea funcional,
- Aleatoriamente uno de los dos queda desactivado,. El gen XIST del locus Xq13.2 del cromosoma X tiene la función de inactivar uno u otro cromosoma.
- El aumento de las alteraciones en duplicación XXXY,XXXXY, se produciría al ser insuficiente este mecanismo de inactivación al ser mayor número de cromosomas X.
- El exceso de cromosomas X causa muchas menos anomalías del desarrollo que el exceso de cromosomas no sexuales (autosómicos).



# *LA INFLUENCIA DE LOS GENES EN LA CONDUCTA.*

Los genes son los encargados de codificar las proteínas y estas a su vez son las encargadas de la **estructura y la funcionalidad** cerebral.

- Regulación de la tasa de desarrollo neuronal de las distintas zonas cerebrales.
- Establecimiento de gradientes químicos que afectan a la migración neuronal y su crecimiento.
- Bloqueando o facilitando las conexiones neuronales.
- Programación y muerte neuronal y de nuevas sinapsis.
- Generación de patrones de activación neuronal
- Facilitando la conexión y activación entre neuronas.

La unión entre genes y factores ambientales ejerce su influencia en la conducta



# *CARACTERÍSTICAS DEL S.K. COMO TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO*

En el Síndrome de Klinefelter como trastorno del neurodesarrollo, el límite entre trastorno o alteración y la normalidad es a veces impreciso, siendo **identificable claramente el trastorno cuando aparecen características físicas significativas.**

**No se han encontrado marcadores biológicos** que muestren la presencia de las alteraciones, por esta causa se tratan **asociados a la causa genética** ya que no pueden ser observados mediante análisis o exámenes neurorradiológicos.

Otra característica, es la existencia de una **alta tasa de comorbilidad entre varios trastornos**, esto se debe a que los trastornos del neurodesarrollo son la consecuencia de la combinación errónea o desfavorable de una serie de genes.

En el Síndrome de Klinefelter no es extraño el diagnóstico conjunto de Dislexia, Déficit Atención o problemas matemáticos y de lenguaje.



# *FENOTIPO COGNITIVO DEL SK*



- El fenotipo cognitivo en el S:K. es variable, respecto al CI, en la mayoría de los sujetos con trisomía XXY.
- Es ligero pero significativamente inferior que el de los varones con cromosomas normales.
- El desarrollo general de los niños SK es muy similar a otros niños de su edad.
- Las diferencias más significativas se encuentran en la adquisición y desarrollo del lenguaje peor la forma expresiva.



## ***PRESENTAN GENERALMENTE DIFICULTADES SIGNIFICATIVAS EN:***

- Dificultades para encontrar las palabras.
- Un déficit en sintaxis que genera dificultades en la comprensión oral y escrita.
- Resultados bajos en el procesamiento auditivo y memoria auditiva.
- Frecuente la dislexia.
- Déficit de atención .
- Problemas con las matemáticas.
- Dificultades en aprendizaje de otros idiomas.

- Correlación positiva entre la capacidad intelectual de los pacientes con la de sus hermanos.
- Dos tercios de los sujetos tienen problemas de aprendizaje.
- La forma 48XXXXY o 49 XXXXY el CI es inferior y presentan mas rasgos dismórficos.



# *CARACTERÍSTICAS CONDUCTUALES*

- Los trastornos del comportamiento son más frecuentes y predominantes en la pubertad.
- Rasgos de cierta inmadurez, inseguridad, timidez .
- En la infancia, suelen ser definidos por sus padres como "bebés buenos" poco exigentes y bastantes tranquilos.
- En ocasiones dificultad para relacionarse con el grupo de su edad y tomar posturas de liderazgo.
- Suelen tener pocos al mismo tiempo y crean lazos de amistad con individuos de menor edad.
- Rasgo frecuente en SK es el retraso madurativo (mentalidad infantil acompañado de una conducta inmadura).
- En la edad más adulta puede aparecer depresión.
- El tratamiento hormonal mejora muchos de estos síntomas.



## *OTRAS CARACTERÍSTICAS FRECUENTES....*

Los niños SK poseen un comportamiento activo menor que otros varones. Se muestran poco predispuestos a realizar alguna actividad física.

Los niños y jóvenes KS suelen presentar una conducta apática, relacionada a un desequilibrio hormonal ya que desarrollan menos masa muscular y tienen peor coordinación motora.

En los niños con afectaciones fenotípicas marcadas, incluir medidas de cuidado y seguimiento para evitar el daño psicológico y social.

SK viene asociado generalmente a problemas de lenguaje, (disminución de la asimetría funcional en la circunvolución temporal superior (STG) y parte del área de Wernicke) .

Algunos casos rasgos del espectro esquizofrénico.





## *AMBITO PSICOPEDAGÓGICO: DIFICULTADES DE APRENDIZAJE EN EL S.K*

- El fenotipo neuroconductual y neurocognitivo de los niños con XXY los coloca en riesgo de fracaso escolar y de trastornos del comportamiento secundario.
- El pronóstico puede mejorar significativamente con la intervención terapéutica adecuada.
- Los niños SK suelen padecer de fobia escolar en alguna de sus etapas, relacionado generalmente por las dificultades de aprendizaje o bien por una baja capacidad de socialización y adaptación al entorno.
- A partir de los 6 años, el nivel curricular se incrementa con respecto al pensamiento abstracto e inferencial, así como las exigencias relacionadas con la comprensión y lenguaje figurativo y la necesidad de un rápido recuerdo de la información a corto plazo.
- Dos tercios de los niños diagnosticados de retraso del lenguaje experimentan retrasos académicos.
- Pueden tener facilidad para comprender el contenido curricular en la mayoría de sus áreas, pero los resultados que obtienen generalmente no se corresponden con el esfuerzo que realizan.





# *IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO PRECOZ DEL S. KLINEFELTER*

- La inmensa mayoría de los varones afectados no son diagnosticados hasta la edad adulta.
- importancia de una detección temprana en la infancia y de un seguimiento pediátrico posterior en la adolescencia.
- Conveniencia de la introducción de un cribado neonatal para el diagnóstico de esta patología.
- El diagnóstico temprano beneficiaría a aquellos niños en los que el área del lenguaje y actitud social está afectada.
- La ayuda temprana reduce los efectos a largo plazo sobre el aprendizaje y la relación social.



# *DIAGNOSTICO*

- Diagnóstico prenatal
- Diagnóstico neonatal
- Diagnóstico pediátrico-lenguaje y alteraciones
- Diagnóstico escolar-dificultad aprendizaje
- Diagnostico médico-pubertad
- Diagnóstico adulto-infertilidad



# ***LAS OPCIONES DE TRATAMIENTO Y LOS PROFESIONALES A LOS QUE ACUDIR SON:***

**Cheques** regulares y exámenes realizados por el neurólogo y el endocrino.

Medicamentos (**tratamiento hormonal** sustitutorio con testosterona).

**Cirugía** (en casos de ginecomastia).

Asesoría y **apoyo y psicológico** en las diferentes etapas de desarrollo:

- Para los padres de niños con SK en el momento del diagnóstico.
- En la etapa adulta tras la confirmación del diagnóstico.

Atención y **tratamiento logopédico**, si se presentan problemas de lenguaje y de aprendizaje.

**Apoyo escolar y psicológico** individualizado (adaptaciones curriculares de metodología y evaluación acordes con sus déficits),



# *TRATAMIENTO CON TESTOSTERONA*

Se realiza al empezar la pubertad, aunque es también recomendable en adultos diagnosticados en la madurez.

Trae consigo cambios psicológicos.

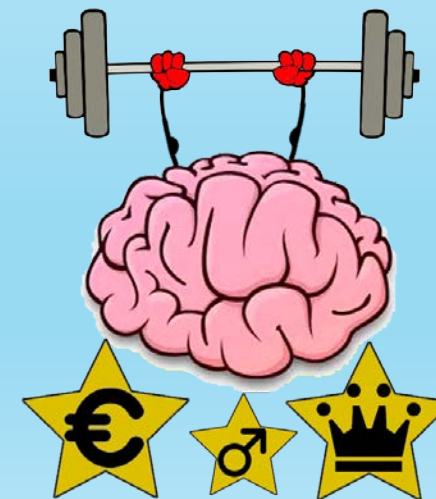
Aumento de la apariencia masculina, se consigue elevar la autoconfianza y se nivelan los rasgos temperamentales.

Los rasgos depresivos pueden estar debidos a causa de las dificultades escolares y problemas de relación con sus iguales.

Mejor habilidad para la concentración.

Mejor relación con otros compañeros .

Normalización del impulso sexual.



# CONCLUSIONES

- Importancia del conocimiento y divulgación de las características y problemas asociados del Síndrome de Klinefelter en su etapa infantil, así como establecer criterios diagnósticos precoces.
- Necesidad de un impulso e interés en la investigación del Síndrome de Klinefelter desde todas las perspectivas desde el área médica a la comunidad educativa.
- Promover la investigación científica de las manifestaciones del síndrome.
- Dar a conocer las características y necesidades de la población afectada con S K, principalmente a nivel pediátrico, nivel educativo y padres de niños afectados .
- Elaboración de una página web de información a familias y afectados.
- Elaboración de una Asociación de afectados.





Asociación Española del Síndrome de Klinefelter  
[www.asociacionxxy.es](http://www.asociacionxxy.es) - [hola@asociacionxxy.es](mailto:hola@asociacionxxy.es)

*Gracias por  
su atención!!*

