

Asociación Española del Síndrome de Klinefelter

Objetivos

- Informar, orientar, asesorar y apoyar a las familias y a los adultos que lo precisen.
- Trabajar por la normalización e integración de los afectados en ámbito educativo, social y laboral.
- Mantener contactos con los diferentes sectores e instituciones públicas y privadas mediante acciones organizadas en beneficio de los afectados.
- Organizar jornadas con profesionales sanitarios y familiares donde se expongan evidencias científicas y últimos avances en lo referente a la investigación sobre el SK.
- Promover la investigación sobre el síndrome así como su diagnóstico temprano.
- Comisiones de apoyo a la investigación y avances farmacéuticos y médicos.

¿Qué servicios ofrecemos?

- Orientación y apoyo a afectados y familias.
- Talleres de concienciación familiar y personal.
- Asesoramiento e información.
- Organización de Jornadas con profesionales médicos que promuevan un mejor conocimiento sobre el síndrome, su detección y su investigación.
- Ponencias de profesionales, testimoniales y empresas.
- Jornadas y actividades de encuentro de familias.
- Comisiones de apoyo a la investigación y avances farmacéuticos y médicos.

¿Qué es la Asociación Española del Síndrome de Klinefelter?

La Asociación Española del Síndrome de Klinefelter es una organización sin ánimo de lucro creada el 9 de marzo de 2019 cuyo fin principal es ser punto de encuentro y asesoramiento para los afectados y sus familiares.

¿Quiénes la forman?

Adultos SK.

Padres, madres.

Familiares.

Niños y adolescentes SK.

Personas que en calidad de amigos ayudan a contribuir con los fines de la Asociación.

Aegon pone a tu disposición la posibilidad de contar con su producto de salud, lo que te permite acceder a un cuadro médico privado que te ayude a gestionar tus necesidades.



Para más información contacta con:

Jóse Luis Sánchez Oliva

joseluis.sanchez@blbcorreduria.

952 00 67 20 / 659 19 28 98



Asociación Española del Síndrome de Klinefelter



www.asociacionxxy.es

hola@asociacionxxy.es

+34 656 982 244 / +34 687 725 011

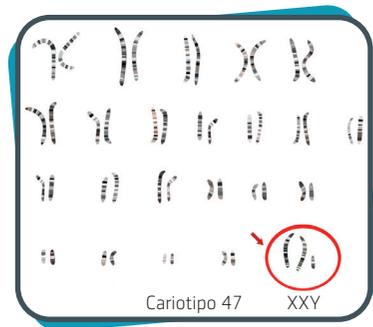
¿Qué es el Síndrome de Klinefelter?

El síndrome de Klinefelter (SK), y sus variantes, está caracterizado por tener un cariotipo con más de un cromosoma X, y es la causa más frecuente de fallo testicular primario. La mayoría de los pacientes tienen un cromosoma X extra (80%), 47XXY. No obstante, aproximadamente un 20% de los casos son mosaicos cromosómicos, con otras variantes como 48XXXY, 48XXYY, 49XXXXY.

¿Cómo se diagnostica?

La única manera de confirmar la presencia de un cromosoma extra es mediante un estudio de cariotipo. Un profesional de la salud tomará una pequeña muestra de sangre o de piel y la enviará a un laboratorio, donde un técnico analizará las células debajo del microscopio para detectar la presencia de un cromosoma extra.

El estudio de cariotipo mostrará los mismos resultados independientemente del momento de la vida de la persona.



Función ejecutiva

Dificultades en el aprendizaje

Retraso en el habla^(*)

Bajo tono muscular^(*)

Los tratamientos Micro TESE están mejorando

Problemas de fertilidad

XXY afecta al físico, social y áreas del lenguaje

Talla más Alta

Retraso de desarrollo

Función cognitiva

Timidez social

Cambios de humor

Problemas dentales

Riesgo de osteoporosis

Riesgo de hipogonadismo

Deficit de testosterona

La edad de inicio de la testosterona es variable e individualizada

(*) La Logopedia mejorará la comunicación

(*) La terapia física y ocupacional mejorará la fortaleza corporal

¿Sabías que los XXY pueden presentar rasgos similares al autismo?

¿Sabías que 1 de cada 660 nacen con un cromosoma X de más?

¿Sabías que hay otras variantes atípicas 48XXXY, 48XXYY, 49XXXXY, etc...?

Ideas Claves SK / XXY

No es una enfermedad rara: está **INFRA**DIAGNOSTICADA

Hay signos/síntomas que dependen de testosterona y **otros son independientes**

La **investigación** es clave para mejorar la calidad de vida.

Es muy importante el **manejo multidisciplinar** por equipos especializados y el **empoderamiento** de los pacientes y sus familias.

El paciente con SK clásico **es el menos frecuente.**

Síntomas y consejos

- Retraso madurativo. Pasivos y tranquilos.
- Dificultades en el aprendizaje del lenguaje, empiezan a hablar más tarde.
- Les cuesta leer y entender lo leído.
- Torpeza motora, falta de agilidad y energía.

Resulta muy importante la estimulación física, emocional, escolar y psicológica.

- Menor desarrollo sexual (poco vello, testículos pequeños y voz aguda)
- Distribución femenina de la grasa o ginecomastia.
- Problemas de autoestima, inmadurez o inseguridad al sentirse diferentes
- Dificultades de aprendizaje (como procesamiento mental lento, atención o concentración).
- Dificultad en las habilidades sociales.

El tratamiento con testosterona ayudará a paliar algunos síntomas, desarrollar los caracteres sexuales secundarios y mejorar el estado en general.

- Niveles bajos de testosterona.
- Disminución de la libido.
- Sobrepeso, osteoporosis.
- Poca masa muscular.
- Infertilidad.



Con tratamiento de testosterona la vida suele ser normal en el ámbito socio-laboral. Algunos serán diagnosticados en esta etapa al realizarse pruebas de fertilidad ya que normalmente son estériles. Muchos SK nunca serán diagnosticados porque su vida es suficientemente normal.