



# Una X extra en su historia

---

Guía para madres y padres que  
quieren contarle a su hijo que  
tiene síndrome de Klinefelter  
(47,XXY).



Asociación Española del  
Síndrome de Klinefelter

## **Información de la guía**

Título: Una X extra en su historia - Guía para madres y padres que quieren contarle a su hijo que tiene síndrome de Klinefelter (47,XXY).

Guía elaborada por ConGen® con la colaboración de Asociación Española del Síndrome de Klinefelter.

## **Primera edición**

Granada, España.

Mayo 2026.

© 2026 ConGen

Todos los derechos reservados.



## **Queridos padres y futuros padres,**

Recibir el diagnóstico de síndrome de Klinefelter (47,XXY) en un hijo suele marcar el inicio de un proceso cargado de emociones y preguntas. Algunas respuestas llegan de la mano de profesionales de la salud o de materiales de divulgación especializados. Otras, en cambio, se descubren conversando con familias que ya han recorrido este camino y pueden ofrecer comprensión, experiencia y cercanía. Pero hay una pregunta que suele quedarse sin respuesta clara:

### **¿Cómo y cuándo contarle a un hijo que tiene esta condición genética?**

Esta guía nace precisamente de ahí: de la necesidad de acompañar ese momento con criterios, herramientas y tranquilidad. Porque no se trata únicamente de comunicar un diagnóstico, sino de hacerlo de manera que ayude al niño a entenderse, integrarse y crecer con una visión clara y respetuosa de sí mismo.

No existe una única forma correcta de abordar esta conversación. Cada familia encontrará su manera, su momento y sus palabras. Esta guía no pretende imponer una fórmula, pero sí ofrecer orientación basada en la experiencia, el conocimiento y el respeto, para que madres y padres puedan acompañar a sus hijos a lo largo de su desarrollo.

También está pensada para que los propios niños –y más adelante adolescentes– encuentren aquí, en algún momento, un reflejo que los ayude a entender qué significa tener un cariotipo 47,XXY y cómo afrontar con naturalidad las adversidades que puedan surgir.

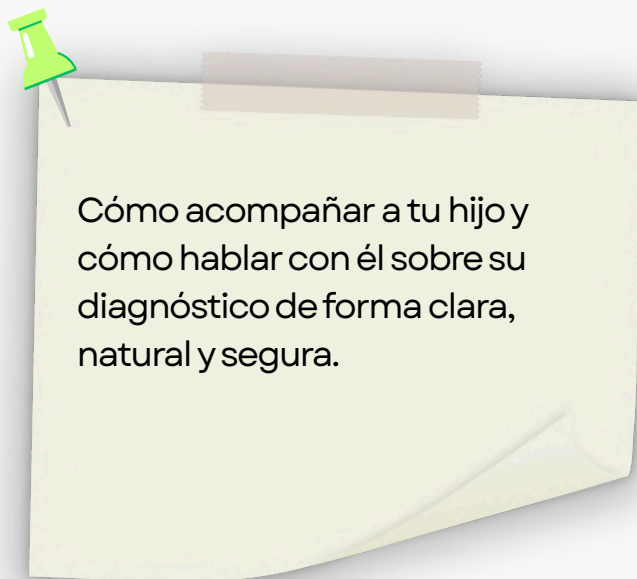
El diagnóstico no define quiénes son, pero entenderlo y hablar de ello con claridad sí puede marcar la diferencia en cómo viven consigo mismos y con los demás.



## ¿Para qué **sirve esta guía?**

Recibir el diagnóstico de síndrome de Klinefelter (47,XXY) abre muchas preguntas.

Esta guía está pensada para ayudarte en lo más importante:



No existe una única forma correcta.  
**Cada familia encontrará su manera**

## ¿Por qué **hablar del diagnóstico** es importante?

<b>RAZÓN</b>	<b>POR QUÉ ES IMPORTANTE</b>
<b>Derecho a saber</b>	El niño tiene derecho a conocer su diagnóstico y comprender su identidad.
<b>Entender sus diferencias</b>	Le ayuda a dar sentido a sus dificultades y fortalezas.
<b>Favorecer la aceptación</b>	Conocer el diagnóstico puede mejorar su autoestima y bienestar emocional.
<b>Prevenir malentendidos</b>	Evita que se entere de forma accidental o poco cuidadosa.
<b>Fortalecer la confianza</b>	Protege el vínculo familiar y fomenta la comunicación abierta.
<b>Combatir el estigma</b>	Hablarlo con naturalidad transmite que no hay nada de lo que avergonzarse.
<b>Garantizar buena información</b>	Permite que acceda a datos fiables y adaptados a su salud.

## ¿Qué es el **síndrome de Klinefelter**?

- ✓ Es una condición genética con la que se nace.
- ✓ No es una enfermedad.
- ✓ No es culpa de nadie.
- ✓ Ocurre cuando hay un cromosoma X extra (XXY).
- ✓ No es contagioso.



### **Forma simple de explicarlo:**

Tu cuerpo es como un libro de instrucciones y tú tienes una página extra. Eso hace que algunas cosas sean distintas, pero también te hace único.



### ¿Por qué es **importante hablarlo**?

- ✓ Hablar del diagnóstico tiene un impacto positivo en el desarrollo emocional del niño:
  - Le ayuda a entenderse.
  - Refuerza la confianza familiar.
  - Evita que se entere de forma accidental.
  - Reduce sentimientos de vergüenza.
  - Le permite acceder a información fiable.

## Miedos comunes en los padres

1.  
Miedo a que se sienta diferente.

2.  
Dudas sobre cómo explicarlo.

3.  
Inseguridad sobre sus reacciones.

4.  
Preocupación por su autoestima.

## ¿Cómo puede reaccionar tu hijo?

- Considerando que cada niño es diferente puede:

1.  
Sentirse aliviado.

2.  
Mostrar indiferencia.

3.  
Tener dudas.

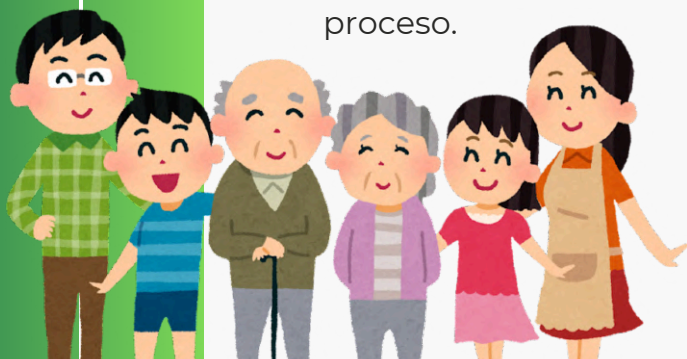
4.  
Sentirse confundido.

5.  
Hacer preguntas más adelante.

## ¿Cuándo hablarlo?

✓ No existe un momento, pero sí buenas oportunidades:

- Desde los 4-5 años (de forma simple).
- Antes de la pubertad.
- En situaciones cotidianas.
- No es una sola conversación. Es un proceso.



## 1. Prepararse antes de hablar

- Antes de la conversación, es clave que los padres:
  - ✓ Comprendan el diagnóstico con información fiable.
  - ✓ Procesen sus propias emociones.
  - ✓ Se alineen entre cuidadores sobre qué decir y cómo decirlo.
  - ✓ Busquen apoyo si lo necesitan (profesionales o familias).
  - ✓ El asesoramiento genético puede acompañar tanto a los padres como al paciente en este proceso:
    - Resolver dudas sobre la genética de forma adaptada a la edad del paciente.
    - Facilitar que él mismo pueda preguntar lo que necesita en un espacio seguro.



Los niños perciben el estado emocional de sus padres. **Tu calma es parte del mensaje.**

## 2. Entender la **genética**

- ✓ Todas las personas tienen 46 cromosomas (23 pares).
- ✓ La mitad se heredan del padre y la mitad de la madre.
- ✓ Habitualmente:
  - Niñas: XX.
  - Niños: XY.
- ✓ En el síndrome XXY hay un cromosoma X extra.



### Forma de explicarlo:

*“Todos tenemos instrucciones en nuestro cuerpo. **Tu tienes información extra.**”*



## ¿Cómo ocurre el XXY? (para padres)



Es un proceso biológico espontáneo,  
**no prevenible**

- Ocurre por un error en la división celular. Puede suceder cuando:
  - ✓ El espermatozoide aporta un cromosoma extra.
  - ✓ El óvulo aporta un cromosoma extra.
  - ✓ Después de la fecundación, durante las primeras divisiones del embrión, aparece una célula con un cromosoma X adicional (mosaicismo).

### Variantes: mosaicismo

- Algunos niños pueden tener:
  - ✓ Mezcla de células con distinto número de cromosomas X (células XXY junto a células XY, u otras combinaciones).



En algunos casos puede haber un número más alto de cromosomas X. **Esto se llama mosaicismo** y puede generar variabilidad en las características."

### Desarrollo y necesidades posibles

- Algunos niños pueden presentar:
  - ✓ Dificultades en el lenguaje (expresión y comprensión).
  - ✓ Desafíos en el aprendizaje (lectura, escritura, atención).
  - ✓ Diferencias en lo social (interacción, habilidades sociales).
  - ✓ Dificultades en funciones ejecutivas (organización, planificación).
  - ✓ Hipotonía o menor desarrollo motor en etapas tempranas.
  - ✓ Necesidad de apoyos educativos y terapéuticos específicos.



Entender el diagnóstico ayuda a **intervenir mejor** y a acompañar sin **etiquetas negativas**

## ¿Cómo impacta en la **identidad**?

- ✓ No define quién es tu hijo.
- ✓ Es solo una parte de su historia.
- ✓ Puede convivir con fortalezas (sensibilidad, creatividad, entre otras.)



El objetivo no es "explicar una condición" sino **construir una identidad sana.**

## **Fertilidad:** ¿Cómo abordarlo?

- ✓ Puede haber dificultades para tener hijos biológicos.
- ✓ No es necesario hablarlo en edades tempranas.
- ✓ Se introduce progresivamente en la adolescencia.

Mensaje clave:



- Existen distintas maneras de formar una familia.
- No limita la vida afectiva ni social.

Abordar el tema con **sensibilidad y sin dramatismo.**

## ¿Cómo hablarlo?

- Usar lenguaje sencillo.
  - Ir paso a paso.
  - Ser honesto.
  - Mantener una actitud tranquila.
  - Invitar a preguntar.
  - Usar con cuidado términos como: *cromosomas sexuales* (puede generar confusión o malestar); preferir *cromosomas de diferenciación* o simplemente *cromosomas X e Y*.
  - Adaptar el mensaje según la edad:
    - Infantil: diferencias simples y concretas.
    - Escolar: genética básica.
    - Adolescencia: fertilidad, identidad, privacidad.
- ✘ Evitar:**
- Sobrecargar de información.
  - Usar lenguaje negativo.
  - Generar dramatismo.
  - Ocultar el tema.
  - Términos como: *anormalidad sexual*, *anomalía cromosómica*.

## Consejos aplicables

### 👶 Infantil:

“Tu cuerpo funciona un poco diferente y por eso a veces necesitas ayuda extra.”

### 🎒 Escolar:

“Tienes un cromosoma extra que hace que algunas cosas sean distintas.”

### 👧 Adolescente:

“Esto forma parte de ti, pero no te define.”



- Es un proceso, no una conversación única.
- Cada niño es único.
- La forma de comunicar cambia el impacto.

No se trata de  
explicar genética.

**Se trata de  
acompañar a tu hijo  
a entenderse y  
aceptar su  
condición.**



Asociación Española del  
Síndrome de Klinefelter

Esta guía es una adaptación en español de un recurso originalmente desarrollado por la **eXtraordinary Kids Clinic del Children's Hospital Colorado**, basado en un estudio de investigación realizado por su equipo clínico y científico.

Dicho estudio recogió las experiencias de familias y adultos con variaciones en los cromosomas sexuales, centrándose en cómo vivieron el momento de hablar sobre el diagnóstico y qué estrategias encontraron útiles o necesarias.

Agradecemos profundamente el trabajo de base que ha hecho posible esta adaptación, así como la generosidad con la que estas experiencias fueron compartidas para ayudar a otras familias.

#### **Bibliografía original:**

- Tartaglia, N., Cordeiro, L., Howell, S., Wilson, R., & Janusz, J. (2010). The spectrum of the behavioral phenotype in boys and adolescents 47,XXY (Klinefelter syndrome). *Pediatric Endocrinology Reviews: PER*, 8 Suppl1(01), 151-159.
- Tartaglia, N., Howell, S., & Bornstein, A. (2008). How to talk to your child about his or her diagnosis. Presentación en la conferencia de familias KS&A.
- ACT Government Parentlink. Donor Conception (Telling your child). [parentlink.act.gov.au](http://parentlink.act.gov.au)

#### **Recursos gráficos:**

- Algunas ilustraciones han sido generadas mediante la herramienta de diseño Canva basado en IA, adaptadas con fines educativos y divulgativos.
- Los cariotipos ilustrados con enfoque infantil se han diseñado utilizando iconos gratuitos de Pngtree, Freepik y Pixabay y han sido realizados por Eva M. Lafuente ConGen®. La imagen del cariotipo base se ha obtenido de una publicación de Genotipia y su autora es: Rosario García.



