

# Acercando la genética del **síndrome de Klinefelter** a decisiones reales en pacientes y familias



**WhatsApp**  
655 67 67 07

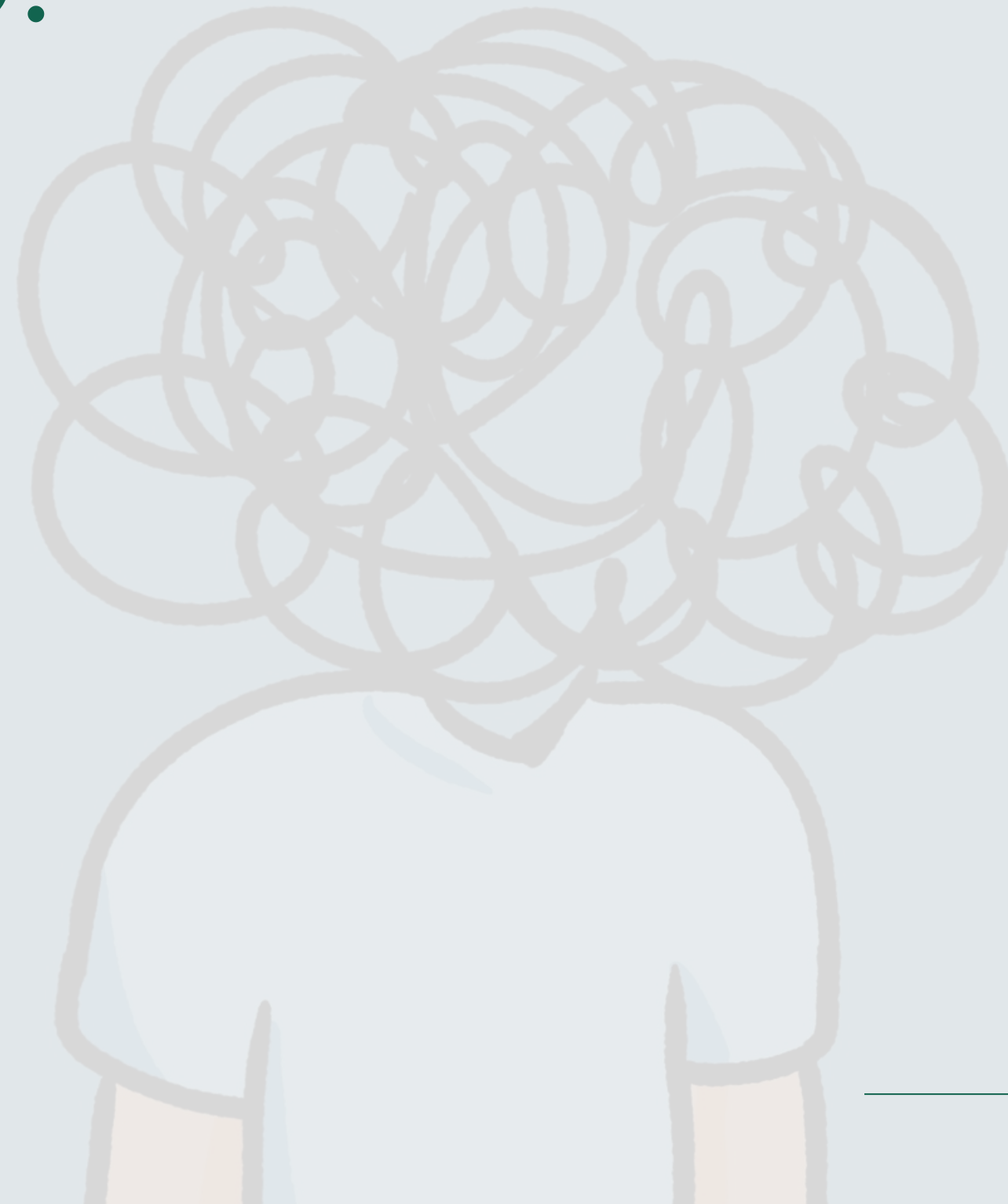


**Correo electrónico**  
info@congen.es



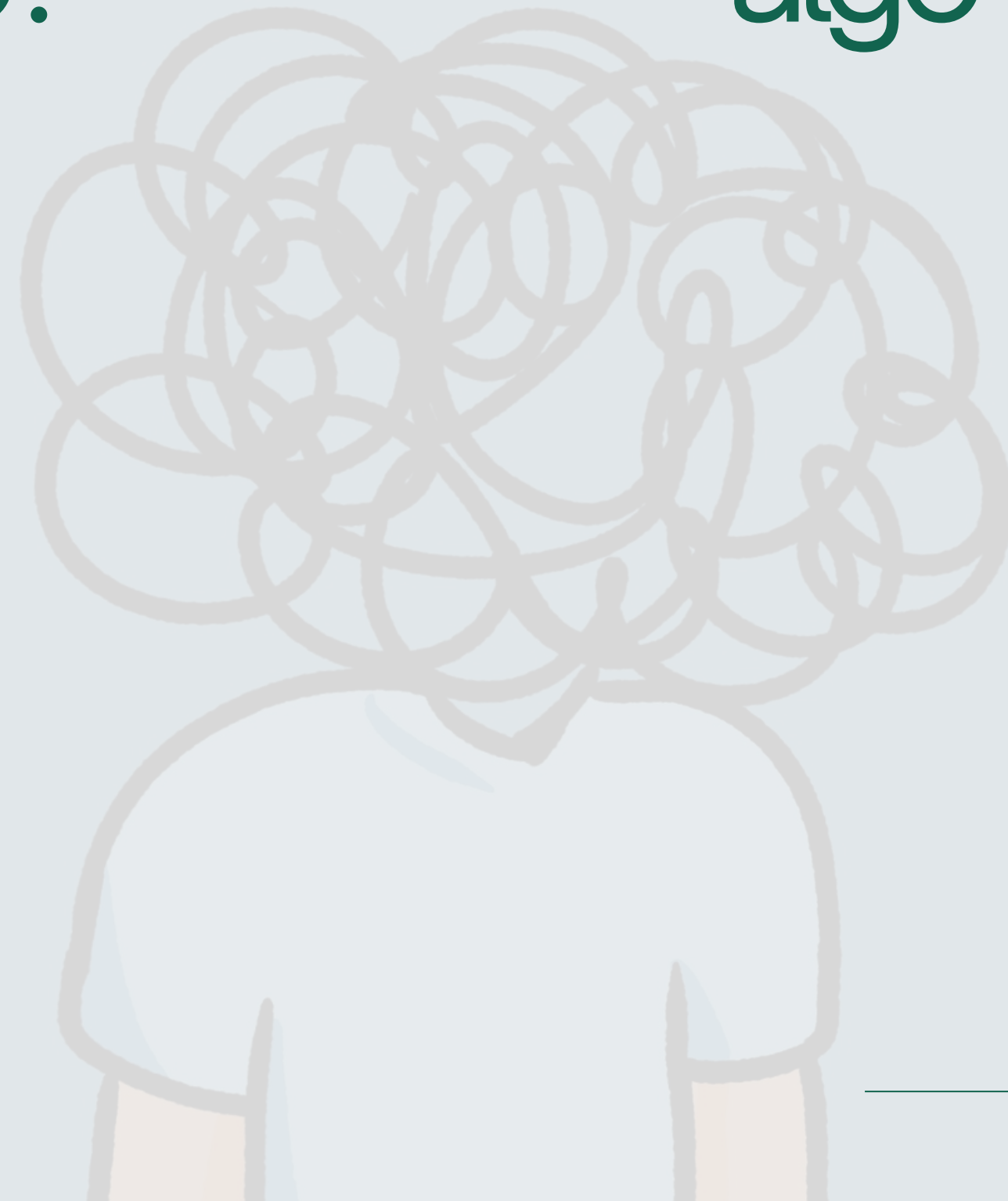
**Sitio web**  
www.congen.es

¿por qué ha  
pasado?



¿por qué ha  
pasado?

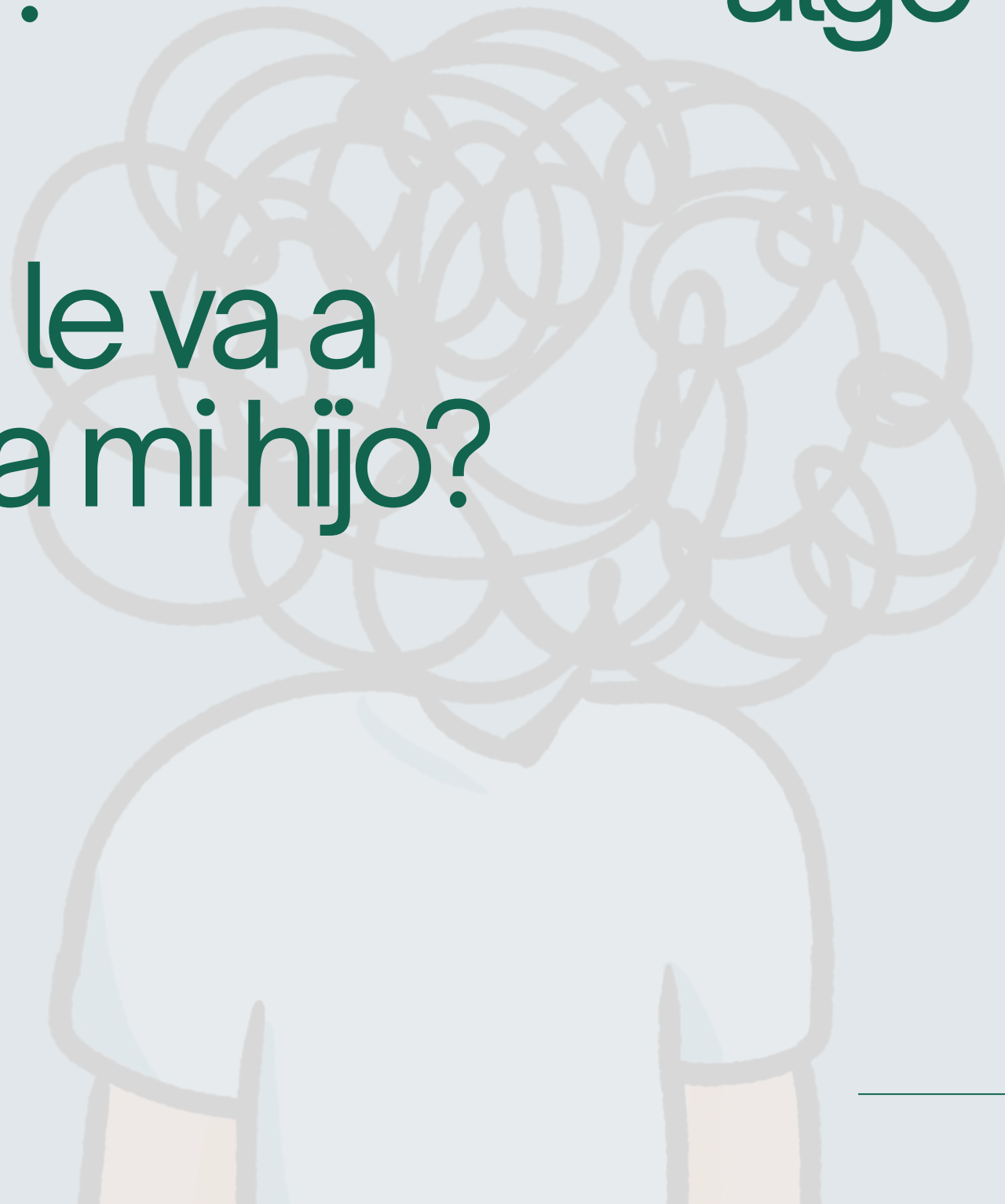
¿hemos hecho  
algo mal?



¿por qué ha  
pasado?

¿hemos hecho  
algo mal?

¿qué le va a  
ocurrir a mi hijo?

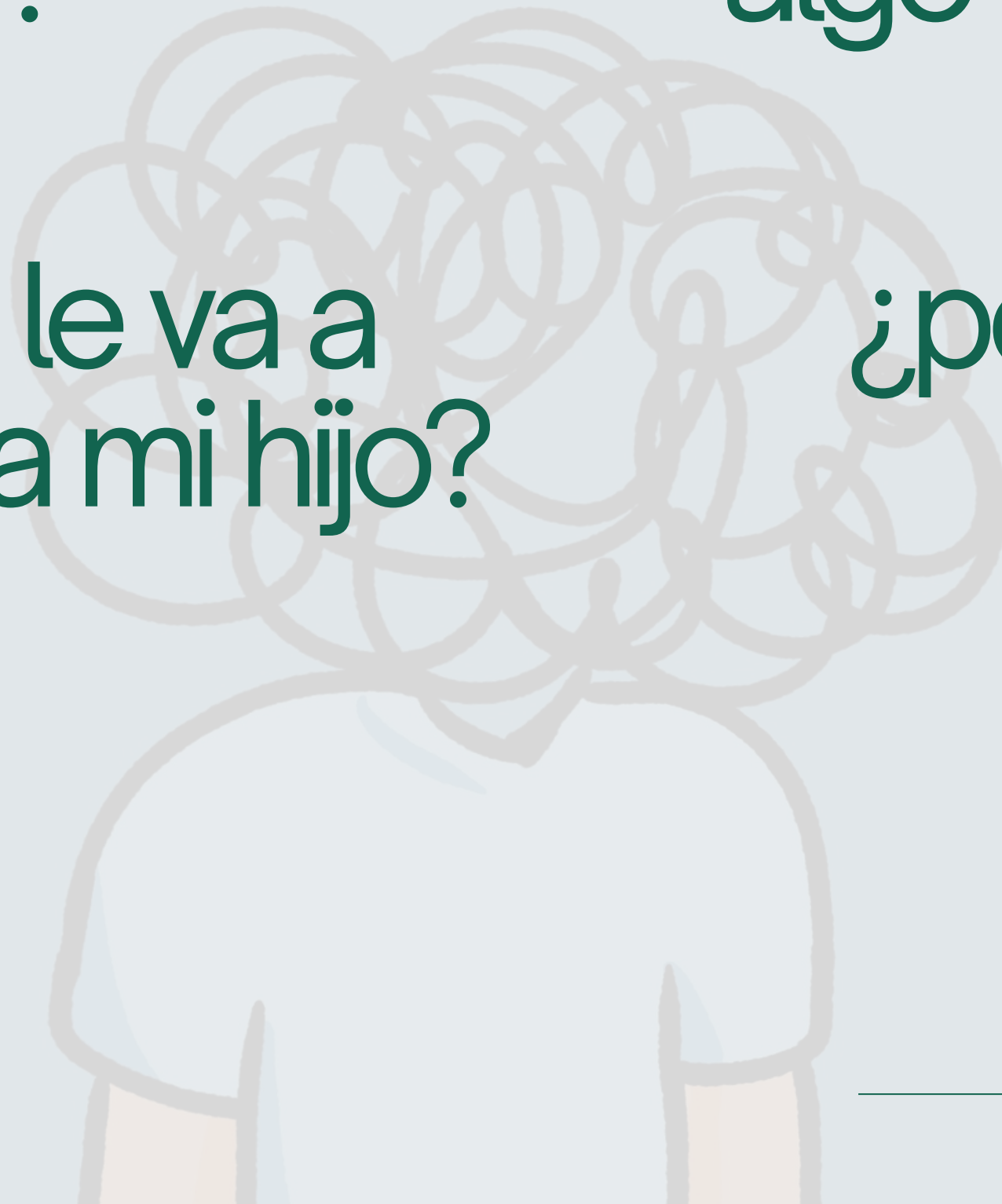


¿por qué ha  
pasado?

¿hemos hecho  
algo mal?

¿qué le va a  
ocurrir a mi hijo?

¿podrá tener  
hijos?



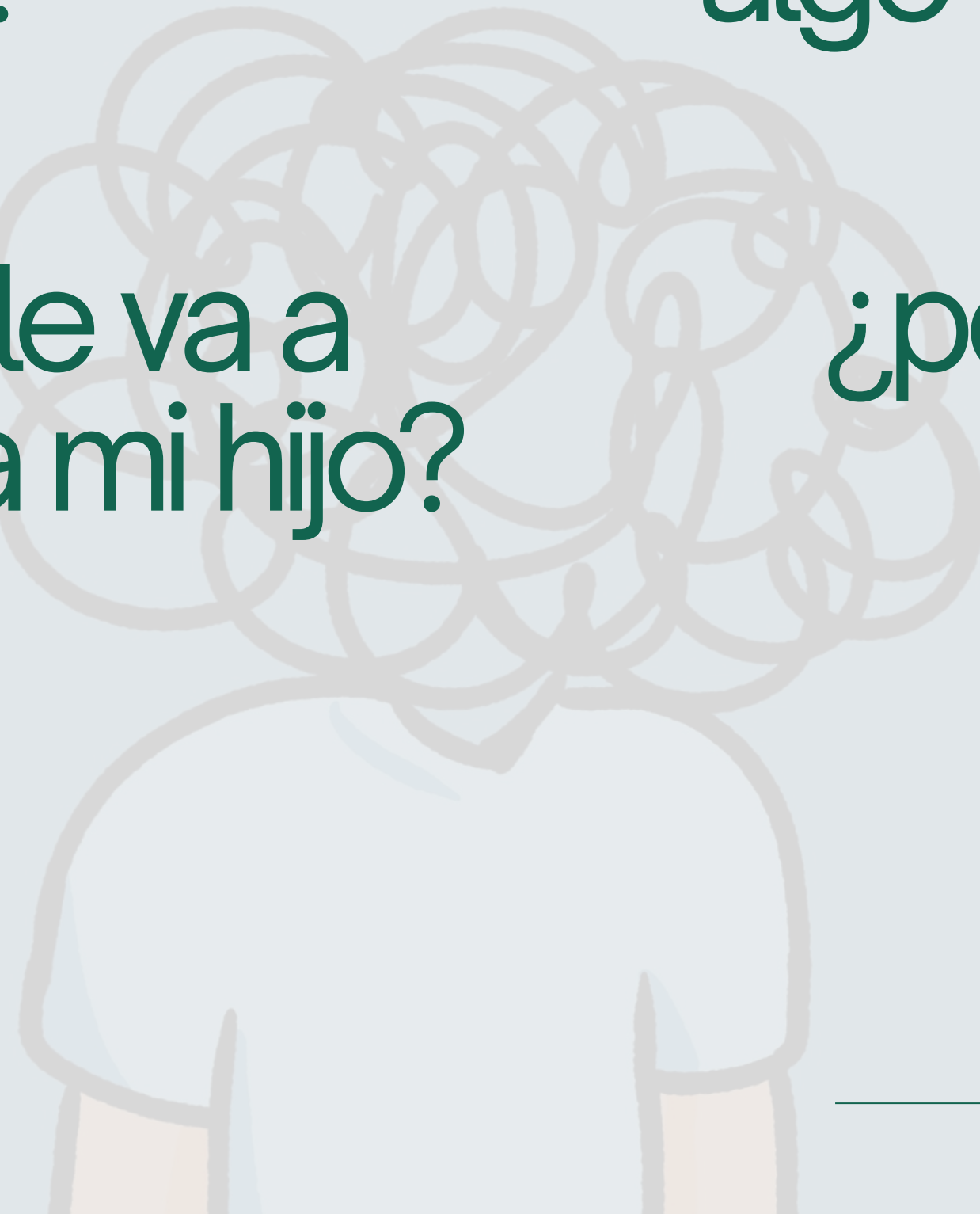
¿por qué ha pasado?

¿hemos hecho algo mal?

¿qué le va a ocurrir a mi hijo?

¿podrá tener hijos?

¿cómo se lo explicamos?



¿por qué ha pasado?

¿hemos hecho algo mal?

¿qué le va a ocurrir a mi hijo?

¿podrá tener hijos?

¿cómo se lo explicamos?

¿qué necesita en la escuela?

# El síndrome de Klinefelter no define a la persona

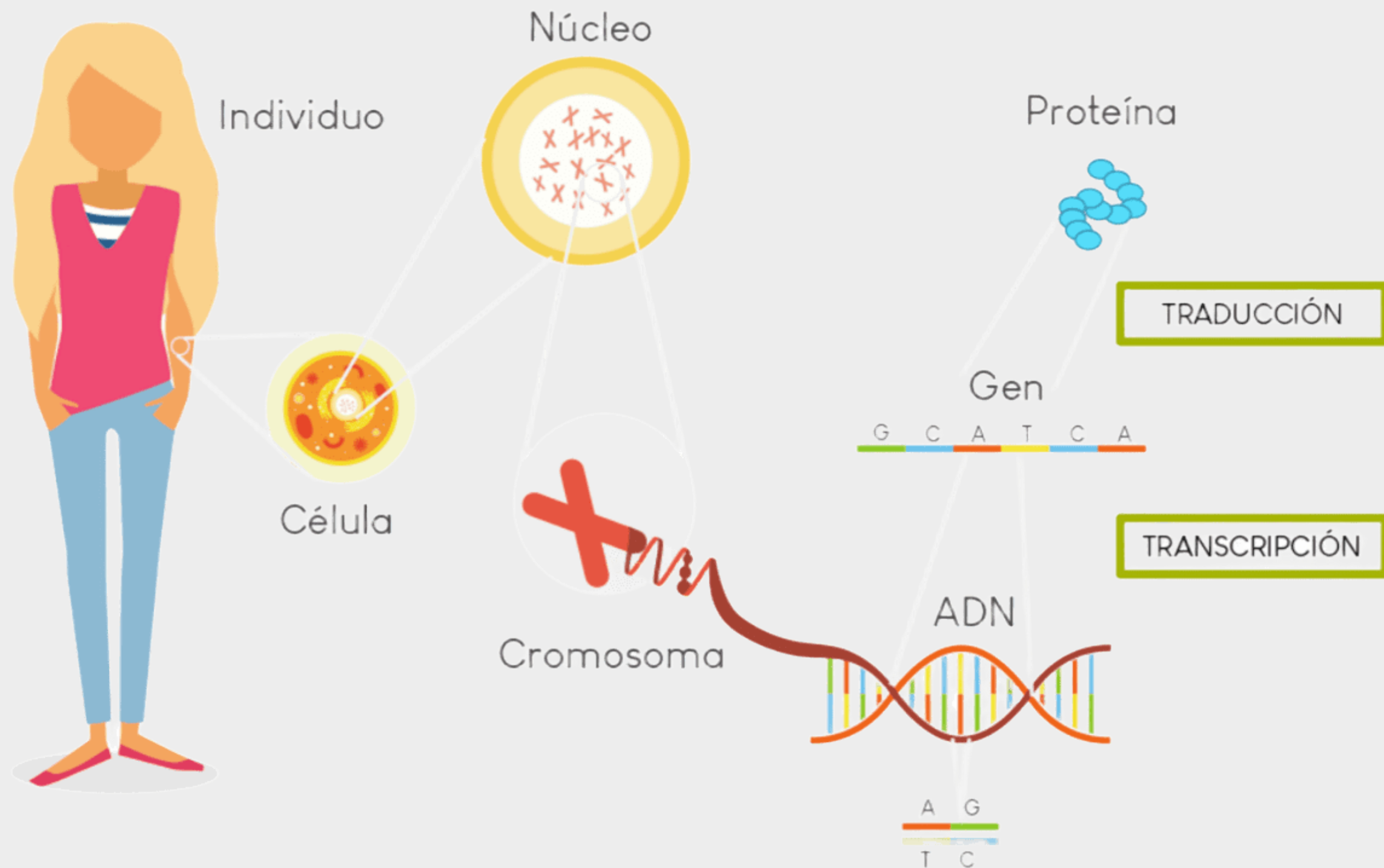
# Qué es el síndrome de **Klinefelter**

- ✓ Es una condición genética no heredada.
- ✓ No es una enfermedad infecciosa.
- ✓ La expresión clínica es muy variable.
- ✓ Puede afectar al
  - desarrollo puberal
  - fertilidad
  - aprendizaje
  - autoestima

Una misma alteración genética no produce el mismo impacto en todas las personas.

# Genética en el síndrome **Klinefelter**

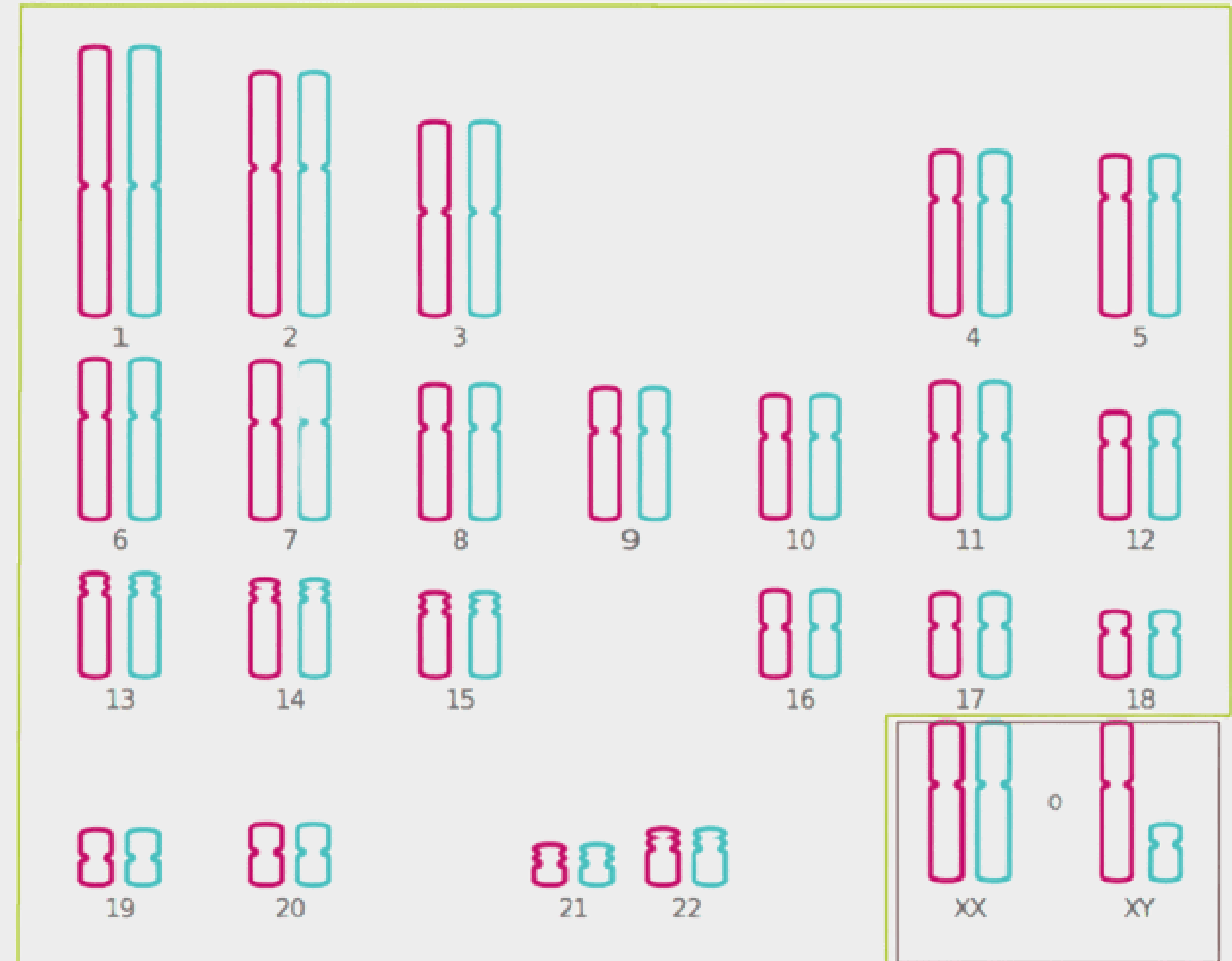
- Células, cromosomas, genes y proteínas



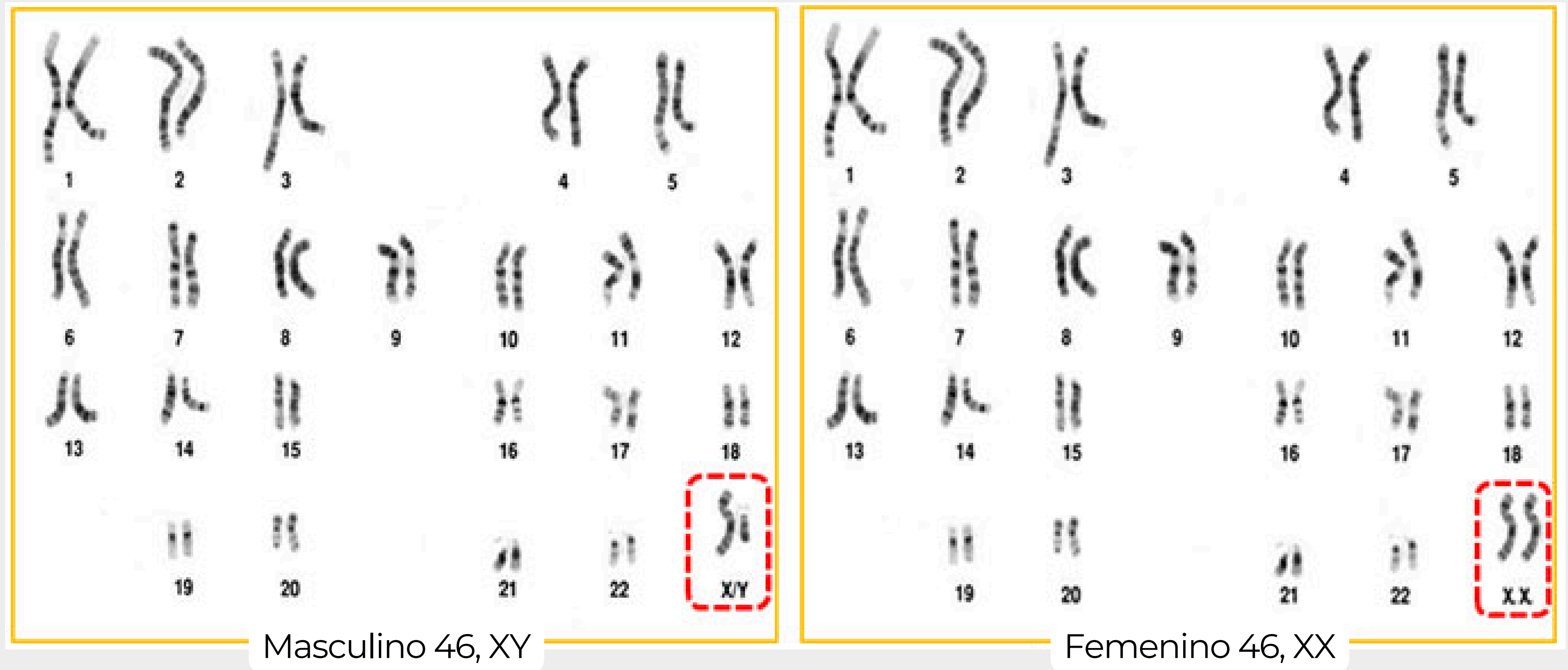
# Genética en el síndrome **Klinefelter**

## • Cromosomas humanos

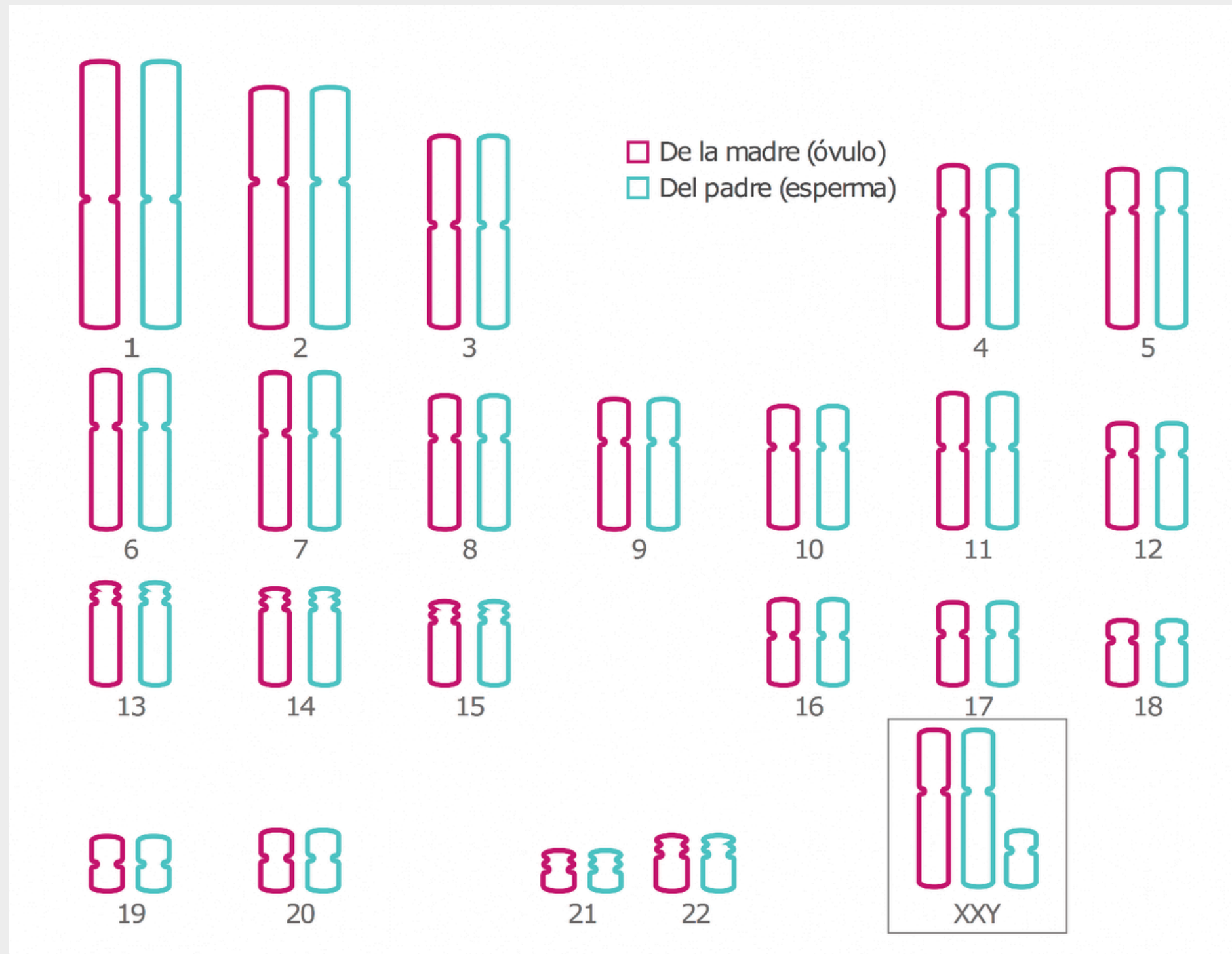
- Los humanos tenemos 23 pares de cromosomas (46 en total).
- Una copia de cada cromosoma procede de la madre (óvulo) y otra copia del padre (espermatozoide).
- Los primeros 22 cromosomas se llaman “autosomas” y son iguales entre hombres y mujeres.
- El par de cromosomas 23 se llama “cromosomas sexuales”. Las mujeres tienen dos copias cromosoma X y los hombres una copia del cromosoma X y otra del cromosoma Y.



# Genética en el síndrome **Klinefelter**



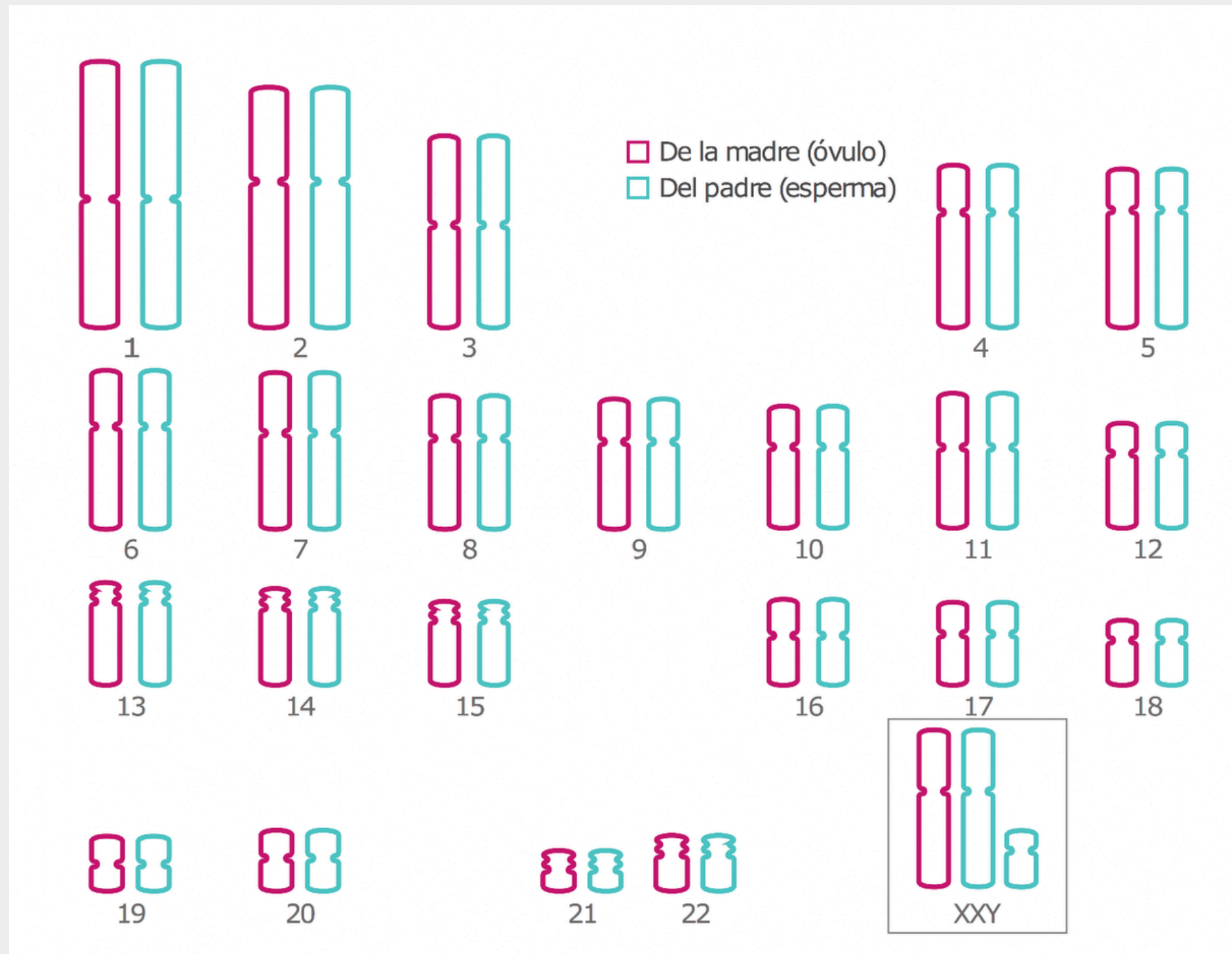
# Genética en el síndrome **Klinefelter**



• En el 80-90%

47, XXY

# Genética en el síndrome **Klinefelter**



• En el 80-90%

47, XXY

• En el 10-20%

46, XY / 47, XXY

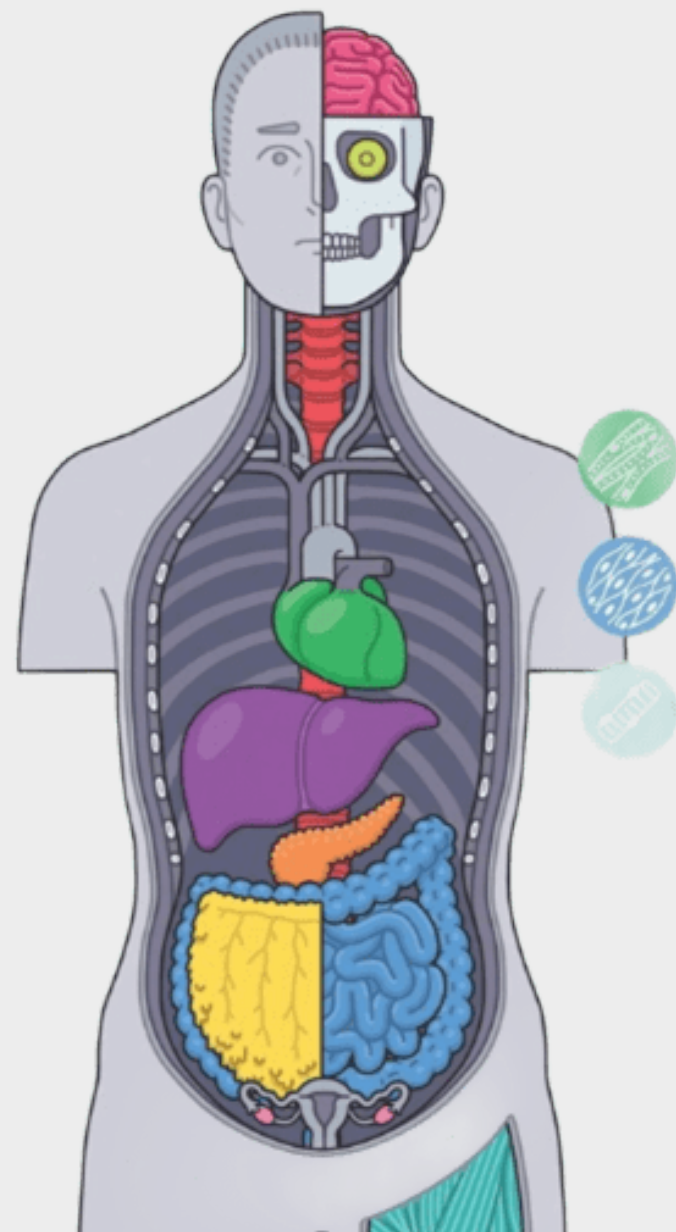
48, XXXY

49, XXXXY

46, XX + SRY

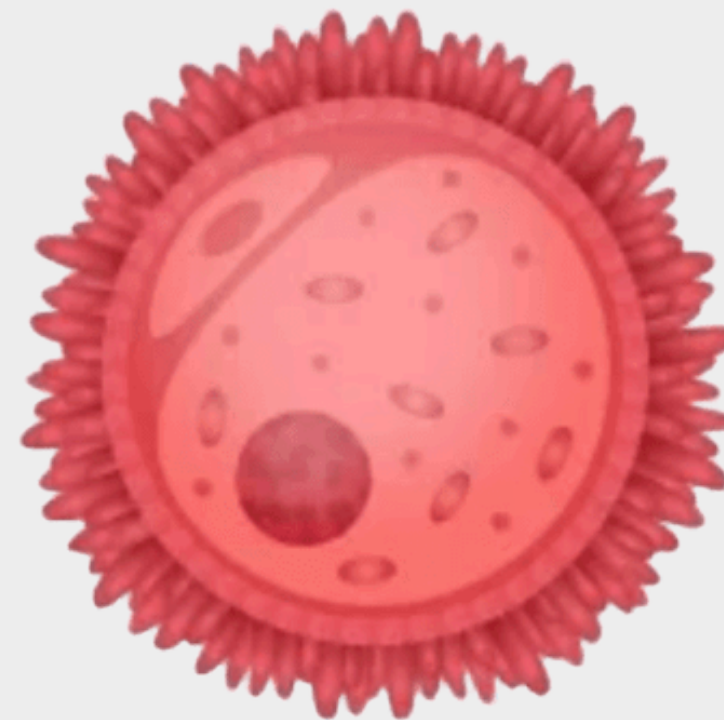
# Genética en el síndrome **Klinefelter**

- Células, cromosomas, genes y proteínas



Células somáticas

ÓVULO

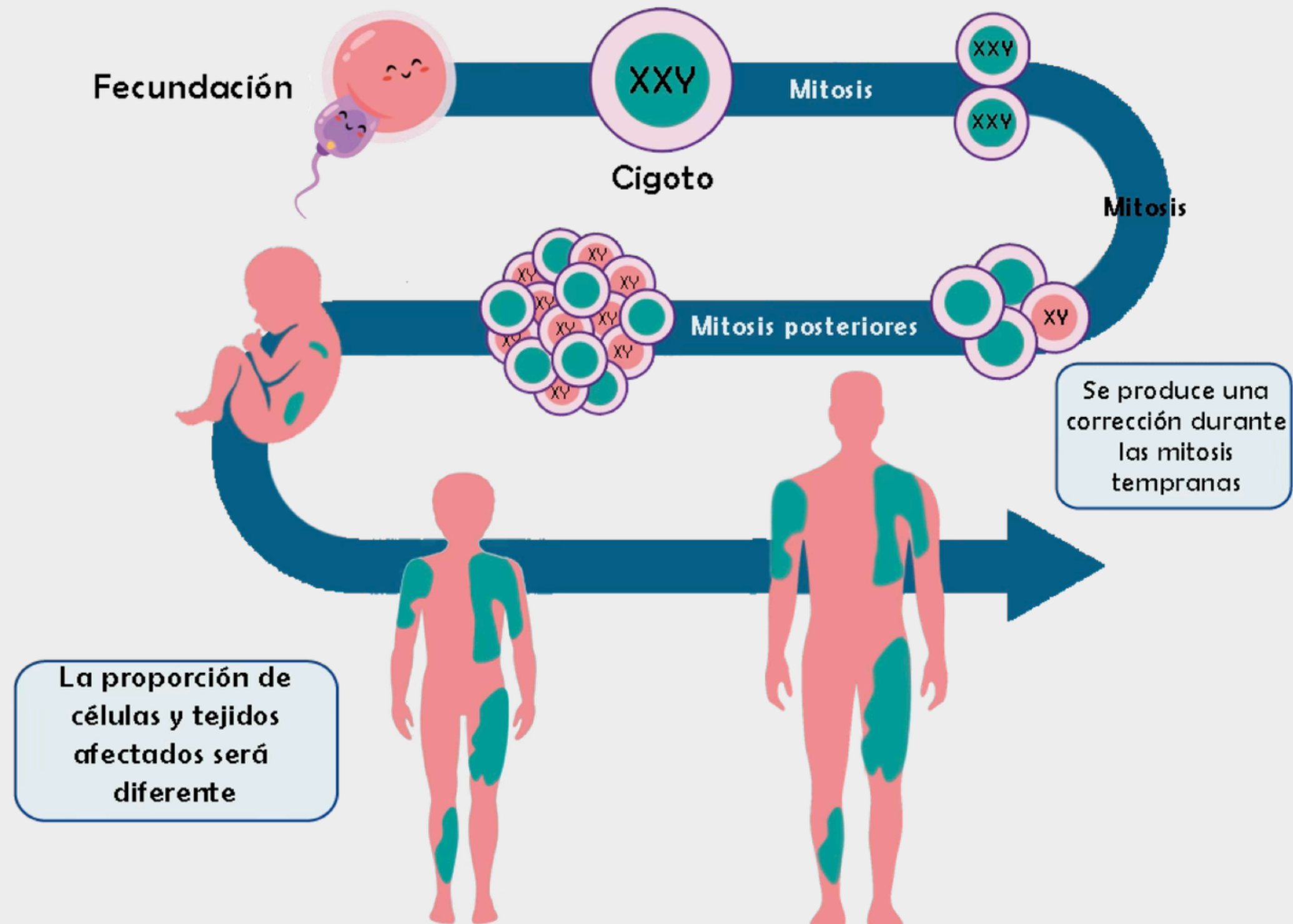


ESPERMATOZOIDE

Células germinales o gametos

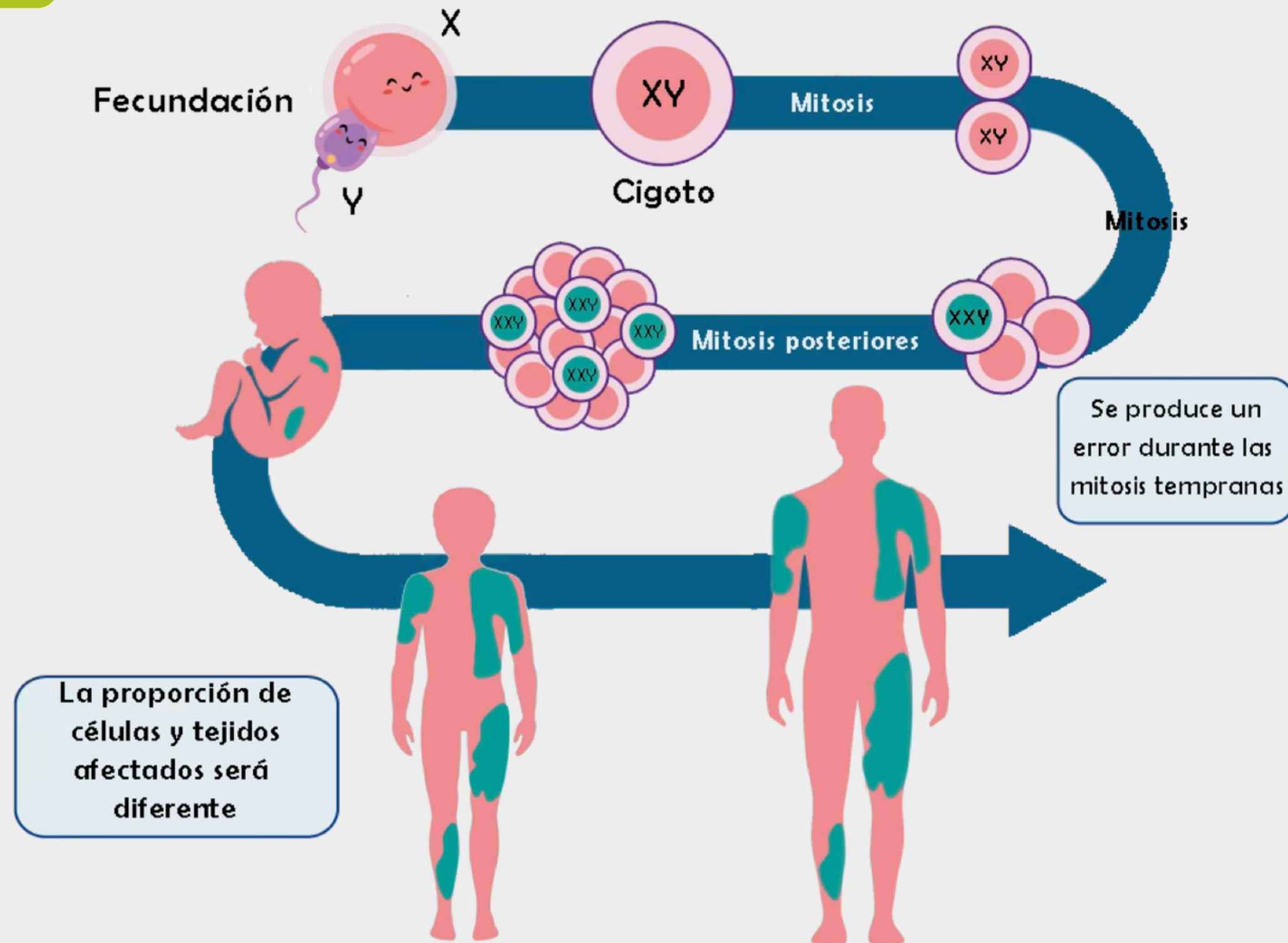
# Genética en el síndrome **Klinefelter**

- Mosaicismo XXY



# Genética en el síndrome **Klinefelter**

- Mosaicismo XY



# ¿Por qué se diagnostica tarde?

- No haber sospechado antes no significa haber fallado.
- Actualmente no existe cribado neonatal sistemático.
- Sí puede detectarse en etapa prenatal mediante TPNI (test prenatal no invasivo).

Significa que el síndrome puede ser silencioso o poco específico.

# Ejemplos de señales tempranas:

- ✓ Retraso en el lenguaje.
- ✓ Dificultades escolares, sobre todo en el lenguaje o la lectoescritura.
- ✓ Problemas para expresar emociones.
- ✓ Talla alta y cuerpo desproporcionado.
- ✓ Pubertad que no progresa como se esperaba.
- ✓ Ginecomastia o testículos pequeños.

# Qué implica para la **salud y el desarrollo**

- Hay que pensar en la evolución del niño y en sus necesidades reales.
  - ✓ Desarrollo puberal y hormonal
  - ✓ Fertilidad
  - ✓ Aprendizaje y lenguaje
  - ✓ Salud emocional
  - ✓ Relación social



El diagnóstico no sirve para etiquetar, sino para abrir puertas a apoyos útiles.



# Asesoramiento genético



# ¿Qué es?



- ✓ Es un proceso de **comunicación genética** que ayuda a las personas y familias a comprender información genética relacionada con la salud.
- ✓ Integra aspectos **clínicos, biológicos y emocionales.**

# ¿Para qué sirve?



- ✓ **Interpretar resultados** de estudios genéticos.
- ✓ Explicar el **origen** y la **variabilidad** de las **condiciones genéticas**.
- ✓ **Acompañar** la toma de **decisiones** informadas.

# ¿Qué utilidad tiene en estos diagnósticos?

- ✓ Traduce un resultado genético en **información comprensible y aplicable.**
- ✓ Orienta el **seguimiento clínico** y el **abordaje interdisciplinario.**
- ✓ Informa sobre **posibles implicaciones reproductivas.**
- ✓ Brinda **contención emocional** y espacio para preguntas.



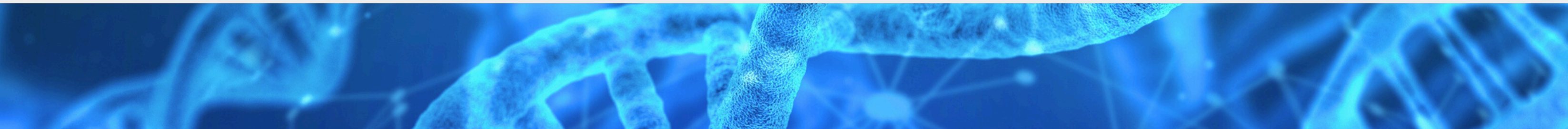
# Asesoramiento genético

## ¿qué significa el resultado genético?



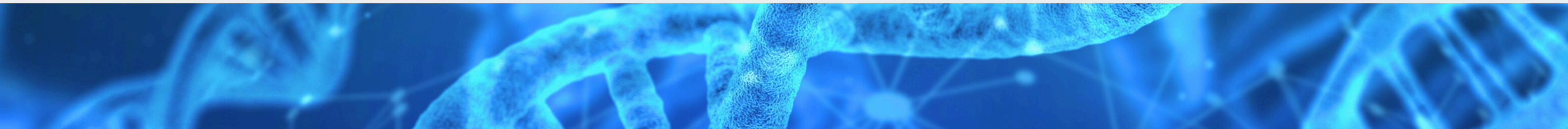
# 01.

No es **culpa** de **nadie**.



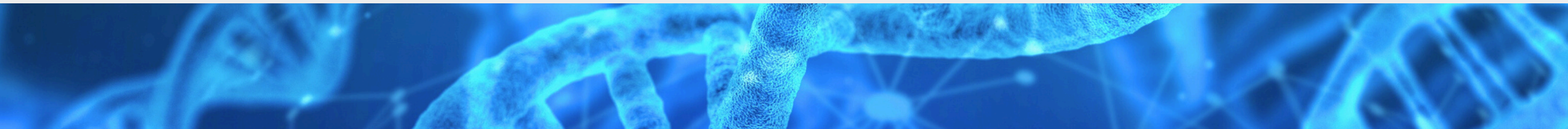
## 02.

Suele ser un **hecho azaroso.**



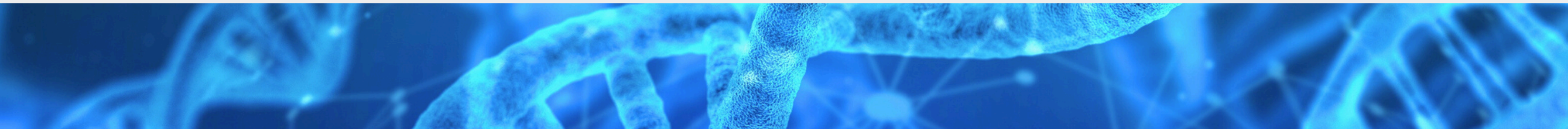
## 03.

El riesgo para **futuros embarazos** suele ser **bajo**.



## 04.

El **resultado** no dice todo  
sobre **el futuro.**



# Qué debe incluir el consejo genético

- ✓ Explicación del cariotipo.
- ✓ Riesgo de recurrencia.
- ✓ Posibles problemas médicos y del desarrollo.
- ✓ Opciones de seguimiento.
- ✓ Orientación psicológica y educativa.

El asesoramiento genético explica qué cromosoma hay de más y ayuda a la familia a tomar decisiones reales con menos miedo y más información.

# Relación padres - hijos

## LO QUE SUELEN SENTIR LOS PADRES

Miedo al futuro

Culpa.

Tristeza por las  
dificultades del hijo.

Dudas sobre cómo  
explicarlo.

Temor a  
sobreproteger o a  
equivocarse.

## LO QUE SUELE SENTIR EL HIJO

Confusión

Diferencia respecto  
a otros niños.

Preocupación por su  
cuerpo o su pubertad.

Vergüenza si el tema  
se rodea de silencio.

Miedo a decepcionar  
a sus padres.

# Recomendaciones prácticas

- ✔ Hablar con naturalidad y sin dramatizar.
- ✔ Responder solo a lo que el niño pregunta, según su edad.
- ✔ No usar el diagnóstico como una etiqueta limitante.
- ✔ Reforzar lo que el hijo sí puede hacer.
- ✔ Buscar apoyo psicológico si hay ansiedad, tristeza o conflicto familiar.



Un hijo no necesita padres perfectos; necesita padres informados, presentes y tranquilos.

# Guía para madres y padres

## *Una letra en su historia*

### **Una letra en su historia**

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



### **Prólogo:** Mensaje para los padres, presentes y futuros.



#### **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 y sin dramatismo, las particularidades 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.

# Qué pueden hacer desde hoy

- ✓ Entender bien el diagnóstico y pedir que se lo expliquen sin tecnicismos.
- ✓ Guardar un informe claro con el cariotipo y el plan de seguimiento.
- ✓ Vigilar lenguaje, aprendizaje y bienestar emocional.
- ✓ Coordinar pediatría, endocrinología, urología, genética, psicología y escuela.
- ✓ Hablar del tema de forma progresiva con el hijo.
- ✓ Preguntar por la fertilidad en el momento adecuado, no demasiado tarde.
- ✓ Buscar asociaciones o grupos de apoyo si la familia lo necesita.

El mejor pronóstico depende del **momento del diagnóstico, del acompañamiento y de la calidad de la información que recibe la familia.**

# Cómo contactarnos



## Número de teléfono

958 07 11 96



## WhatsApp

655 67 67 07



## Correo electrónico

info@congen.es



## Sitio web

www.congen.es

