Objetivo

- Informar, orientar y apoyar a familias y afectados.
- Fomentar el diagnóstico temprano entre profesionales sanitarios.
- Mantener una red de especialistas médicos de referencia.
- Ofrecer apoyo psicológico a afectados y familias.
- Organizar jornadas sobre evidencias científicas y últimos avances en SK.
- Promover la investigación sobre el síndrome.
- Trabajar por la integración en el ámbito educativo, social y laboral.
- Impulsar la visibilidad del SK en medios y redes sociales.
- Mantener contactos con instituciones públicas y privadas.

¿Qué servicios ofrecemos?

Apoyo y orientación

- Orientación y apoyo a afectados y familias.
- Asesoramiento e información.
- Apoyo psicológico con profesional propio.
- Grupo de autoayuda entre familias y afectados.

Formación y divulgación

- Charlas formativas periódicas con profesionales, disponibles en nuestra web.
- Ponencias, testimonios y encuentros de familias.
- Talleres de concienciación familiar y personal.
- Congreso anual presencial con ponencias médicas.
- Información y apoyo para colegios y alumnos SK.

Salud y bienestar

- SincroLab — estimulación cognitiva para neurodivergencias.
- Directorio médico de especialistas SK con ventajas para socios.
- Comisiones de apoyo a la investigación y avances médicos.

Inclusión y ocio

- Ocio y Tiempo Libre — encuentros periódicos en distintas ciudades.
- Proyecto de Empleo Inclusivo.
  www.asociacionxxy.es/empleo

¿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, declarada de Utilidad Pública (marzo de 2024), cuyo fin principal es ser punto de encuentro y asesoramiento para los afectados y sus familiares.

¿Quiénes la forman?

Adultos SK
Padres y madres
Futuras mamás de un niño SK
Familiares
Niños y adolescentes SK
Personas que ayudan a contribuir con los fines de la Asociación

Con presencia también en América Latina

Voces XXY
Latinoamérica

www.xxy.mx

Asociación Española del Síndrome de Klinefelter
www.asociacionxxy.es

Declarada de Utilidad Pública
(BOE Núm. 57, 5 de marzo de 2024)



www.asociacionxxy.es
hola@xxy.es

+34 692 859 333 / +34 614 708 890

¿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.

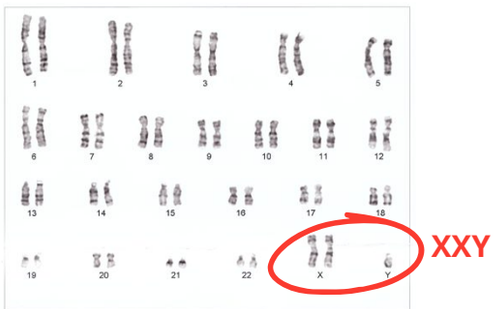
1 de cada 600 varones nace con Síndrome de Klinefelter. No es una enfermedad contagiosa ni causada por los padres.

¿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 bajo el 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.

Recomendación: al solicitar el cariotipo, es importante preguntar al profesional sanitario si el estudio también determinará si se trata de un mosaicismo y, en ese caso, el porcentaje de células afectadas, ya que esto puede variar el abordaje y seguimiento.



Cariotipo: User:Nami-ja / Wikimedia Commons (dominio público)

Función ejecutiva y desarrollo

XXY afecta al físico, social y áreas del lenguaje

Infancia

- Retraso en el habla y el lenguaje.
- Bajo tono muscular.
- Dificultades en el aprendizaje.
- Retraso de desarrollo, incluida la coordinación motora (gatear, caminar).

Etapa escolar y adolescencia

- Talla más alta que la media, extremidades largas.
- Timidez social, cambios de humor.
- Función cognitiva y aprendizaje diferentes.
- Dificultades en comunicación o expresión emocional.
- Problemas dentales.
- Pubertad más lenta o incompleta.

Adultez

- Riesgo de hipogonadismo y osteoporosis.
- Déficit de testosterona (la edad de inicio es variable e individualizada).
- Problemas de fertilidad.

La logopedia mejorará la comunicación. La terapia física y ocupacional mejorará la fortaleza corporal. Los tratamientos Micro-TESE están mejorando las opciones de fertilidad.

¿Sabías que los XXY pueden presentar rasgos similares al autismo? ¿Sabías que hay otras variantes atípicas (48XXXY, 48XXYY, 49XXXXY, etc.)?

Ideas Claves SK / XXY

- No es una enfermedad rara, pero raramente se diagnostica.
- 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.

Asociación Española del Síndrome de Klinefelter
www.asociacionxxy.es



Síntomas y consejos

Congreso Anual 2026 – Encuentro de familias 47XXY

- 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 (procesamiento lento, atención o concentración).
- Dificultad en las habilidades sociales.

***E**l tratamiento con testosterona ayudará a paliar algunos síntomas, desarrollar los caracteres sexuales secundarios y mejorar el estado 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 estudios han encontrado mayor prevalencia de rasgos compatibles con TDA/H y TEA (grado 1), lo que puede afectar la adaptación escolar, social y familiar.