

Associació Espanyola de la Síndrome de Klinefelter

Objectius

- Informar, orientar, assessorar i donar suport a les famílies i als adults que ho necessitin.
- Treballar per la normalització i integració dels afectats en àmbit educatiu, social i laboral.
- Mantenir contactes amb els diferents sectors i institucions públiques i privades mitjançant accions organitzades en benefici dels afectats.
- Organitzar jornades amb professionals sanitaris i familiars on s'exposin evidències científiques i darrers avenços pel que fa a la investigació sobre el SK.
- Promoure la investigació sobre la síndrome així com el seu diagnòstic primerenc.
- Comissions de suport a la investigació i avenços farmacèutics i metges.

Quins serveis oferim?

- Orientació i suport a afectats i famílies.
- Tallers de conscienciació familiar i personal.
- Assessorament i informació.
- Organització de Jornades amb professionals mèdics que promoguin un millor coneixement sobre la síndrome, la detecció i la investigació.
- Ponències de professionals, testimonials i empreses.
- Jornades i activitats de trobada de famílies.
- Comissions de suport a la investigació i avenços farmacèutics i metges.

Què és l'Associació Espanyola de la Síndrome de Klinefelter?

L'Associació Espanyola de la Síndrome de Klinefelter és una organització sense ànim de lucre creada el 9 de març de 2019, la finalitat principal de la qual és ser punt de trobada i assessorament per als afectats i els seus familiars.

Qui la formen?

Adults SK.

Pares, mares. Familiars. Nens i adolescents SK. Persones que en qualitat d'amics ajuden a contribuir amb la finalitat de l'Associació.



Asociación Española del Síndrome de Klinefelter



També presència a l'Amèrica Llatina



Voces **XXY** Latinoamérica
www.xxy.mx



www.associacionxxy.es
hola@associacionxxy.es

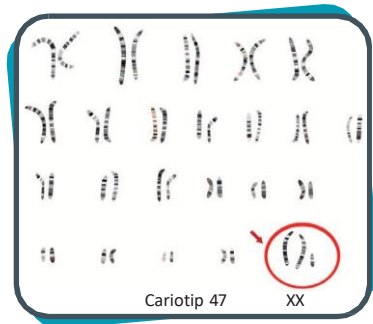
+34 656 982 244 / +34 687 725 011

Què és la Síndrome de Klinefelter?

La síndrome de Klinefelter (SK), i les seves variants, està per tenir un cariotip amb més d'un cromosoma X, i és la causa més freqüent de fallada testicular primària. La majoria dels pacients tenen un cromosoma X extra (80%), 47XXY. No obstant això, aproximadament un 20% dels casos són mosaics cromosòmics, amb altres variants com ara 48XXXY, 48XXYY, 49XXXXY.

Com es diagnostica?

L'única manera de fer-la presència d'un cromosoma extra és mitjançant un estudi de cariotip. Un professional de la salut prendrà una petita mostra de sang o de pell i l'enviarà a un laboratori on un tècnic analitzarà les cèl·lules sota el microscopi per detectar la presència d'un cromosoma extra. L'estudi de cariotip mostrarà els mateixos resultats independentment del moment de la vida de la persona.



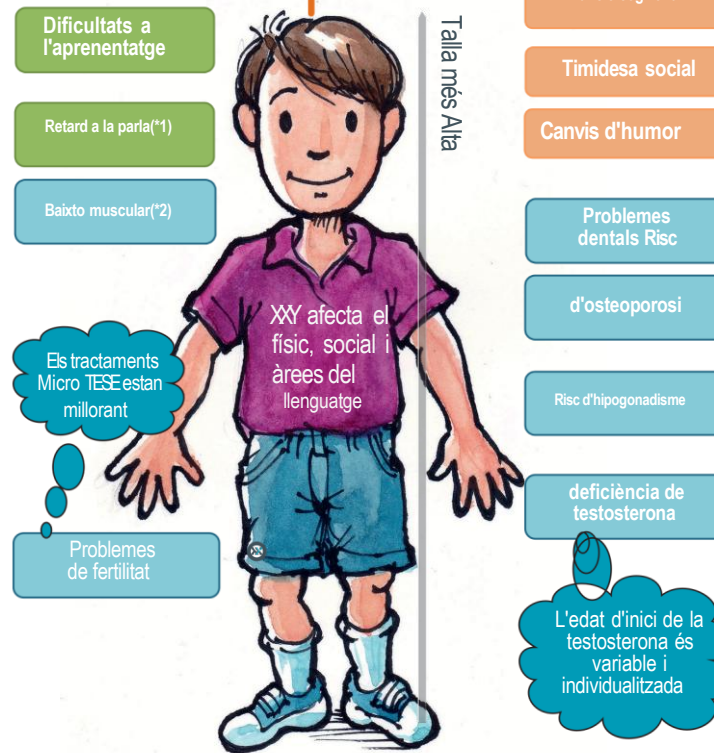
Cariotip 47

XX



Asociación Española del
Síndrome de Klinefelter
www.asociacionxxy.es

Funció executiva



(*1) La Logopèdia millorarà la comunicació

(*2) La teràpia física i ocupacional millorarà la força corporal

Sabies que els
XXY poden
presentar trets
similars al
autisme?

Sabies que 1
de cada 660
neixen amb un
cromosoma X
de més?

Sabies que hi ha
altres variants
atípic 48XXXY,
48XXYY,
49XXXXY, etc...?

Idees Claves SK / XXY

No es una enfermedad rara:
està **INFRA**DIAGNOSTICADA
Hi ha signes/síntomes que
depenen de testosterona i
altres són independents
La investigació és clau per a
millorar la qualitat de vida.

És molt important el
maneig multidisciplinari
per equips especialitzats i
l'**apoderament** dels
pacients i les seves famílies.
El pacient amb SK clàssic
és el menys freqüent.

Síntomes i consells

- Retard maduratiu. Passius i tranquils.
- Difi cultats en l'aprenentatge del llenguatge, comencen a parlar més tard.
- Els costa llegir i entendre el que s'ha llegit.
- Maldestresa motora, manca d'agilitat i energia.

Resulta molt important l'estimulació física, emocional, escolar i psicològica.

- Menor desenvolupament sexual (poc pèl, testicles petits i veu aguda)
- Distribució femenina del greix o ginecomàstia.
- Problemes d'autoestima, immaduresa o inseguretat al sentir-se diferents
- Dificultats d'aprenentatge (com a processament mental lent, atenció o concentració).
- Dificultat en les habilitats socials.

El tractament amb testosterona ajudarà a pal·liar al alguns símptomes, desenvolupar els caràcters sexuals secundaris i millorar l'estat en general. • Nivells baixos de testosterona.

- Disminució de la libido.
- Sobrepès, osteoporosi.
- Poca massa muscular.
- Infertilitat.



Amb tractament de testosterona la vida sol ser normal en l'àmbit sociolaboral. Alguns seran diagnosticats en aquesta etapa en fer-se proves de fertilitat ja que normalment són estèrils. Molts SK mai seran diagnosticats perquè la seva vida és suficientment normal.