



Living with

**Klinefelter Syndrome (47,XXY)
Trisomy X (47,XXX)
and 47,XYY**

**A Guide for Families
and Individuals
affected by X and Y
Chromosome Variations**

Virginia Isaacs Cover MSW

Note to Spanish translation:

The Spanish language version of this book has been possible thanks to the efforts of many people who have generously given up time and expertise to translating and proofreading the various chapters of the book. The variant selected has been Castilian Spanish and this version has explanatory footnotes when the content is not clear outside of a U.S. social or cultural context. Heartfelt thanks must be given to Ana Martínez, Angélica Vélez, Patricia Baro, Vicky Hlavac, Maria Aurora Córdova, Magda Menocal, Pilar Roque, Clarisse González, Cyndia Marrero, Johanna Hurtado, Laura Johnson and Sylvia Baker. All of these women volunteers from all over the world, have worked collectively and harmoniously to produce the Spanish version of this book.

Nota a la traducción al castellano:

La versión en castellano de este libro ha sido posible gracias al esfuerzo de muchas personas que han contribuido tiempo y experiencia a traducir y revisar los distintos capítulos de este libro. La variante elegida ha sido el castellano de España, y esta versión cuenta con notas al pie explicativas en los casos en los que el contenido no queda claro fuera de un ámbito social o cultural ajeno a EEUU. Nuestro sincero agradecimiento a Ana Martínez, Angélica Vélez, Patricia Baro, Vicky Hlavac, Maria Aurora Córdova, Magda Menocal, Pilar Roque, Clarisse González, Cyndia Marrero, Johanna Hurtado, Laura Johnson and Sylvia Baker. Todas estas mujeres voluntarias provenientes de todas partes del mundo han trabajado juntas y en armonía para producir la versión en castellano de este libro.

VIVIR CON SÍNDROME DE KLINEFELTER (47,XXY), TRISOMÍA X (47,XXX) Y 47,XYY

Una guía para las familias y las personas afectadas por variaciones de los cromosomas X e Y

Virginia Isaacs Cover MSW

Nueva York

©2012 Virginia Isaacs Cover. Se reservan todos los derechos.

Publicado por:

Virginia Isaacs Cover

www.KlinefelterTrisomyX47XYY.com

Diagramas Meiosis y Mitosis por Patti Isaacs, www.parrotgraphics.com

Karyotipos – aportados por las Wisconsin State Laboratory of Hygiene, Board of Regents of the University of Wisconsin Systems y Colorado Genetics

Imagen en portada de hélice ADN de iStockphoto.com

Diseño del libro a cargo de Dorrie McClelland, www.springbookdesign.com

Impreso en Canadá por Friesens.

ISBN: 978-0-615-547400-4

Dedico este libro a la memoria de mis padres, George Isaacs y Florence Higgins Isaacs

INDICE

1. Introducción
2. ¿Qué es la Aneuploidía de los Cromosomas Sexuales?
3. Enfoque a lo largo de la vida de Alteraciones Cromosómicas por Trisomía de Cromosomas X e Y y de sus Variaciones
4. Síndrome de Klinefelter (47,XXY)
5. Variaciones del Síndrome de Klinefelter (48,XXYY; 48,XXXY; Y 49,XXXXY)
6. Síndrome 47,XYY
7. Trisomía X, Tetrasomía X y Pentasomía X
8. Consideraciones Psicosociales en Trastornos de Aneuploidía de los Cromosomas Sexuales
9. Recomendaciones Educativas para Personas con ACS
10. La Transición de la Escuela a la Vida Adulta
11. ¿Y ahora qué?
12. Agradecimientos
13. Recursos
14. Bibliografía

Introducción

Nuestro camino con el síndrome de Klinefelter empezó en la primavera de 1987. Tenía 38 años y estaba en el cuarto mes de gestación de mi segundo hijo, un niño muy deseado después de varios años de intentos por concebir. Habíamos seguido todas las normas y recomendaciones para hacerme una amniocentesis debido a mi “edad materna avanzada”. Después de varias semanas recibí una llamada de mi obstetra a mi trabajo. Me dijo que los resultados del amniocentesis mostraban que estaba esperando un niño, y que él tenía un cromosoma X extra, una afección llamada Síndrome de Klinefelter.

Recuerdo aquella conversación como si hubiese pasado esta misma mañana. Es uno de esos eventos en mi vida que quedan marcados en mi memoria, como enterarme en séptimo grado que el presidente Kennedy había sido asesinado, o escuchar en la cafetería del trabajo que un avión había sido estrellado contra una de las torres gemelas del World Trade Center. Recuerdo haberle preguntado a mi obstetra que si me podía esperar para contestar la llamada en mi oficina, cerrando la puerta, y tomando el teléfono de nuevo en mi escritorio. La doctora me preguntó si sabía algo acerca de esta afección. Yo le mencioné que recordaba al consejero genético hablándonos sobre lo que se buscaría en una amniocentesis, incluyendo el síndrome de Down y otras condiciones severas de trisomía, es decir, la presencia de tres cromosomas donde solo debería de haber dos. Había recordado al consejero diciéndonos que a veces ven cromosomas sexuales extras, pero no pensé más en ello después del procedimiento. Este parecía ser el caso de mi hijo, y me quedé allí sentada tratando de asimilarlo.

Esta doctora había sido mi ginecóloga durante cinco años, y me había tratado durante varios años de tratamientos y exámenes de infertilidad. Se puso muy contenta por mí y mi esposo cuando se enteró de que inexplicablemente habíamos logrado el embarazo de forma natural. Ahora ella me estaba diciendo que el síndrome de Klinefelter puede ser la causa de una gran variedad en el funcionamiento, desde discapacidades leves hasta las más severas, y que se asocia con un CI algo menor en comparación con los hermanos. Los hombres con Klinefelter pueden ser altos, aunque no siempre. A menudo tienen retrasos en el habla y trastornos de aprendizaje, y a veces problemas del comportamiento y dificultades con las habilidades motoras finas y gruesas. Además me comentó que siempre eran infértiles.

Me dijo que ya había concertado para mí y mi esposo una reunión aquella tarde con el médico genetista, junto con nuestro consejero genético. Mi obstetra también me mencionó que el aborto era una opción, pero ya que yo estaba de dieciocho semanas, aconsejó realizarlo inmediatamente si eso era lo que decidíamos. Después me dijo que su hijo mayor tenía un rango similar de discapacidad, aunque él no tenía este trastorno genético, y que si queríamos hablar de cómo criar a un niño con deficiencias leves o moderadas, gustosamente conversaría con nosotros.

Esa tarde nos reunimos con el genetista, nos explicó sobre el Síndrome de Klinefelter mostrándonos la imagen de los cromosomas llamado cariotipo, mientras mi esposo y yo nos sentíamos muy afligidos. Ella y el consejero habían fotocopiado una cierta cantidad de artículos y capítulos de libros que describían los resultados longitudinales de estudios de

grupos de niños con aneuploidía del cromosoma sexual, y nos hablaron acerca de los estudios y lo que podrían informarnos sobre cómo nuestro bebé podría verse afectado. En aquel momento no sabía que este tipo de asesoramiento tan empático y bien informado fuera un evento tan infrecuente. Nos dijeron que con frecuencia el Síndrome de Klinefelter viene acompañado de dificultades en el desarrollo y en el aprendizaje; pero cuando las familias están dispuestas a apoyar a sus hijos con logoterapia, refuerzo en las tareas escolares, programas de deportes adaptados, y una vida de hogar cálida y acogedora, se puede esperar que un niño prospere a pesar de tener esta afección. Sin embargo, el consejero sugirió que para familias como la nuestra (mi esposo Al es profesor de ciencias políticas, y yo tengo un post-grado en trabajo social y administración de empresas), tendríamos que adaptar nuestras expectativas hacia nuestro hijo con respecto a las carreras profesionales, ya que tal vez él no quiera o no pueda obtener un título universitario.

No obstante, salimos de la reunión bastante seguros de que queríamos continuar con el embarazo. No nos importaba si nuestro hijo se convertía en juez del Tribunal Supremo, electricista o camionero; solo queríamos un niño sano y feliz que se sintiera bien consigo mismo. Fuimos a casa y estudiamos minuciosamente los artículos de las revistas médicas que nos entregaron. La variedad del funcionamiento de los diversos estudios longitudinales de Edimburgo, Toronto y Yale era muy amplio, con cocientes intelectuales que iban desde 50 hasta más de 120, y la descripción de niños muy bien adaptados, pero también de aquéllos que tenían serios problemas de comportamiento. Pero el panorama en general era de niños en hogares estables, con una buena educación y que lograron progresar. Pensamos entonces que probablemente nosotros podríamos ofrecerle a nuestro hijo los servicios que precisaría.

Tras haber hablado con cientos de padres quienes también habían recibido un diagnóstico prenatal, puedo reconocer ahora que nuestra experiencia fue muy poco frecuente. Los padres me contaron en numerosas ocasiones que les habían informado que probablemente su niño sería un retrasado mental o que acabaría en la cárcel. A otros padres les dijeron que su feto sería un “monstruo” y que el aborto era la única opción. A veces me he encontrado con casos en los que el consejero genético está muy bien informado acerca del síndrome de Klinefelter y que el obstetra está a favor de la decisión de los padres de continuar con el embarazo, pero con mucha frecuencia dejan a los padres hacer sus propias búsquedas de información precisa y actualizada en la internet. Mi diagnóstico sucedió antes de la existencia de internet, y aun así, la información actual que está disponible para las personas sin conocimiento en la materia continúa siendo limitada e incompleta. Hoy en día parece tan posible encontrar información poco fehaciente que llega hasta augurar pedofilia y desviaciones sexuales como lo es conseguir información actualizada y fiable, basada en las últimas investigaciones.

Nuestro hijo Jonathan nació en diciembre de 1987. Fue un niño hermoso y dulce, tranquilo y mucho menos activo de lo que su hermano mayor había sido. A la edad de doce meses, nos dimos cuenta de que no estaba cumpliendo con sus hitos del desarrollo, por lo que a los quince meses fue inscrito en un programa intensivo de intervención temprana. John entonces empezó a mostrar un progreso constante, siendo capaz de construir oraciones a los tres años y, a los cuatro, logrando aprender las letras, los colores y los números. Continuó en

un jardín de infancia con niños con necesidades educativas especiales y dos años después se incorporó al primer grado. A lo largo de este libro, les comentaré sobre su desarrollo, empezando por su infancia, pasando por la adolescencia y llegando a la adultez temprana.

Aunque ocasionalmente seguí buscando y encontrando artículos para actualizar mis conocimientos acerca del Síndrome de Klinefelter, en realidad quería conocer a otras familias con niños como el nuestro. Debido a que John tenía un horario bastante extenso de terapias, habíamos decidido contarles a nuestras familias acerca de su cromosoma X adicional. Mi madre fue la que vio la carta de Melissa Aylstock a cerca del diagnóstico de su hijo con el síndrome de Klinefelter en la columna de *Querida Abby*¹, escrita en 1989. La respuesta nacional que recibió su carta inspiró a Melissa para fundar el Síndrome de Klinefelter y Asociados (KS&A sus siglas en inglés), que empezó ofreciendo educación y apoyo a las familias e individuos afectados con 47,XXY. En 1995 asistí a una conferencia nacional en Chevy Chase, Maryland (EEUU). Era la primera vez que me encontraba con otras familias con niños con síndrome de Klinefelter.

Durante los siguientes quince años, los grupos de apoyo nacional, KS&A y AAKSIS (Asociación Americana para la Información y Apoyo del Síndrome de Klinefelter) han sido nuestra principal fuente de información sobre el síndrome de Klinefelter y sobre cómo manejar y tratar los diversos problemas educativos y psicosociales asociados con éste. Síndrome de Klinefelter & Asociados, o KS&A, desde entonces ha cambiado su nombre a “Conocimiento, Acción y Apoyo” (“Knowledge, Action and Support”), ha ampliado su enfoque para proporcionar información y apoyo para las otras afecciones de la aneuploidía del cromosoma sexual, 47, XYY, y 47, XXX, y sus variantes.

Durante la adolescencia, John se enfrentó a importantes dificultades educativas; además desarrolló un trastorno psiquiátrico grave. Otros padres fueron los que nos ayudaron a superar estos episodios. Aprendimos mucho en las conferencias nacionales a partir de las consultas de los pocos médicos especialistas quienes habían tomado un interés sobre el síndrome de Klinefelter y que empezaban a realizar investigaciones sobre este trastorno.

También participé activamente en estas organizaciones, y ayudé a promover y dirigir grupos de apoyo durante 10 años en el área de la ciudad de Nueva York. Me sentía constantemente frustrada por la falta de concienciación acerca del síndrome de Klinefelter entre la población en general y entre los profesionales de la salud. En algún momento pensé que seguramente alguien publicaría un libro, y actualizaría la información que Robert Bock, de los Institutos Nacionales de la Salud, escribió en 1993 en un excelente folleto llamado “Entendiendo el Síndrome de Klinefelter”.

Por desgracia, el síndrome de Klinefelter y otras afecciones del ACS como la trisomía X y el síndrome del XYY nunca han sido objeto de gran atención nacional ni han recibido los fondos recibidos por otros trastornos genéticos como son el autismo y el síndrome de Down. Parecía que nadie estaba dispuesto a realizar la tarea de escribir y publicar una guía para familiares y personas afectadas por estas condiciones.

¹ Consejera sentimental en prensa en EEUU.

Yo había desarrollado la habilidad para escribir a lo largo de mi carrera como trabajadora social y administradora de cuidados sanitarios, en el área de discapacidades del desarrollo. Tras haberme jubilado en septiembre del 2010, tuve el tiempo para dedicarme también a escribir una guía que fuera de fácil comprensión. Esta es mi contribución a la comunidad con aneuploidía del cromosoma sexual (o la abreviatura ACS utilizada en esta guía) y para todos los adultos y niños afectados, sus familiares, amigos y sus seres queridos, así como a los profesionales que optaron por incluir en sus prácticas e investigaciones la especialización en el síndrome de Klinefelter y otras afecciones del SCA.

Esta guía se basa en entrevistas que realicé a miembros de familias de personas con ACS, así como adultos con una de las condiciones ACS. También utilizo mucha información obtenida a través de una encuesta que publiqué online en octubre del 2010 hasta marzo del 2011 en www.surveymonkey.com. Esta encuesta fue difundida a través de correo electrónico y sitios web a los miembros de una serie de grupos de apoyo con ACS. Respondieron más de 800 individuos y familiares.

Esta encuesta no fue científica sino más bien centrada en opiniones, experiencias y necesidades ocupacionales. A lo largo de este libro se hace referencia a los resultados de la encuesta. Las respuestas de los encuestados se citan para ilustrar el contenido haciendo así que la información sea más adecuada a las experiencias individuales. Los resultados de la encuesta serán condensados en un seminario web que será presentado a principio del 2012 y que después estará disponible en la página web de la KS&A, www.genetic.org.

La guía no es un libro de investigación, sino, más bien ofrece información para individuos afectados, sus familiares, y los profesionales que trabajan con ellos. Se enfatiza la variedad del funcionamiento y síntomas que caracterizan las afecciones de la ACS 47, XXY; 47, XYY; 47, XXX, y las variaciones de estos trastornos. Proporciono la bibliografía de los artículos científicos que utilicé resumiendo el funcionamiento y las mejores prácticas, pero el texto no posee referencias a pie de página (excepto en la versión en castellano puramente a efectos aclaratorios) de forma que los artículos no podrían ser revisados y evaluados.

Si bien las breves reseñas previas han evitado examinar los ámbitos más controvertidos tales como la coincidencia con los trastornos del espectro autista y la preocupación de algunos adultos XXY que se expresaron acerca de su identidad de género y preferencia sexual, esta guía describe lo que estas personas han contado. No se trata de un trabajo científico. Mi objetivo es proporcionar una información clara y precisa, para así ayudar a las familias a evaluar a sus seres queridos desde el contexto experimentado por otros con afecciones similares.

Uso algunas abreviaturas en la guía. Me refiero a la aneuploidía del cromosoma sexual como ACS. El síndrome de Klinefelter lo he abreviado como SK. Hay algunas otras siglas: IT (Intervención Temprana); PEI (Plan de Educación Individualizada); TDAH (trastorno de déficit de atención e hiperactividad). Las niñas y mujeres con 47,XXX, se refiere a que tienen trisomía X.

A lo largo de esta guía, el síndrome de Klinefelter se denomina como SK, o por su firma genética 47,XXY, al igual que en el caso de una de sus variaciones, tal como el 48,XXXY. En la actualidad existen muchos debates en la comunidad del SK acerca de que si la aneuploidía del cromosoma sexual 47,XXY también significa que el individuo tiene el síndrome de Klinefelter. Síndrome se refiere a un conjunto de síntomas, y una persona diagnosticada con una enfermedad puede tener uno o más de los síntomas identificados con un síndrome en particular. Cuantos más síntomas, y cuanto más pronunciados, más severa es la presentación del síndrome.

Las condiciones de la trisomía aneuploide, 47,XXY, 47,XXX, and 47,XYY, se caracterizan por la presentación de una cantidad enorme de variabilidades. Muchos adultos con estas afecciones son típicamente altos, pero también hay una cantidad significativa de que son de una estatura media o baja. Del mismo modo, si bien los considerables problemas de aprendizaje que requieren de servicios de educación especial o adaptaciones curriculares afectan aproximadamente a dos tercios, el otro tercio progresa satisfactoriamente en la escuela sin ningún tipo de ayuda especial.

Sin embargo, muchos de los síntomas del síndrome de Klinefelter (47, XXY) son casi universales, incluyendo el hipogonadismo causado por la insuficiencia testicular en la adultez temprana, y la infertilidad. Un pequeño porcentaje de hombres con SK, quizás no más del uno o dos por ciento, se librarán de cualquier insuficiencia testicular e infertilidad, o una fertilidad considerablemente baja. Por esta razón, habrá padres así como adultos que aseguren que el cariotipo 47,XXY no significa necesariamente que un hombre padece síndrome de Klinefelter. Sin embargo, al desarrollar esta guía me referiré a esta condición en particular como SK, porque asumo que la persona no afectada o sus padres no estarán interesados en leer a detalle acerca de un síndrome que realmente no sufren.

También se incluye en esta guía la información sobre las variaciones del síndrome de Klinefelter, incluyendo 48,XXXY; 48,XXYY; y 49,XXXXY. Estas variaciones suelen tener presentaciones más severas. Muchos padres consideran que las características de las variaciones del SK son mucho más importantes que en el 47,XXY, y que deben ser reconocidas como síndromes independientes. Sin embargo, hay muchas similitudes importantes. Estas son raras y no se han llevado a cabo tantas investigaciones sobre las variaciones como sí se han realizado con el 47,XXY. La guía brindará resúmenes de las variaciones que están disponibles así como la información provista por familiares de estos individuos.

Asimismo, proporciono toda la información posible sobre 47,XYY en varones, y en mujeres con 47,XXX, conocido también como Trisomía X y las variación de la ACS tales como 48,XXXX and 49,XXXXX. Las afecciones Trisomía X y XYY son menos comunes que el SK, y es poco probable que sean diagnosticadas apropiadamente. También hay muy pocas investigaciones sobre estas condiciones. XYY y la trisomía X no pueden incluirse en el mismo nivel de los trastornos endocrinos, la infertilidad o complicaciones médicas del SK. Pero hay una considerable coincidencia en los problemas del desarrollo y psicosociales como la comorbilidad psiquiátrica, problemas de aprendizaje y retrasos del habla. Aunque en un

principio había planeado una guía que cubriese solo el síndrome de Klinefelter, decidí publicar todos los conocimientos de las afecciones del ACS y así ofrecer información valiosa para estas personas y sus familias.

El contenido está destinado a aplicarse a todos los grupos de edades, pero la realidad es que la mayoría de los artículos sobre el manejo de las características del ACS han sido escritos sobre niños y adultos jóvenes. No existe mucha literatura referente a hombres y mujeres con ACS que abarque más allá de la edad adulta. Buena parte de los contenidos de este material está dirigida a los padres, sin embargo trato de cambiar el tono al tratar sobre los problemas de la adultez, como la paternidad, salud sexual y la experiencia laboral. Espero que en un futuro pueda escribir una edición actualizada que ofrezca mayor orientación para aquellos adultos mayores de 30, así como abordar los problemas de la edad intermedia y avanzada.

Virginia Isaacs Cover

Diciembre, 2011

¿Qué es la Aneuploidía de los Cromosomas Sexuales?

La alteración cromosómica más común en los seres humanos es la *aneuploidía de los cromosomas sexuales (ACS)*, es decir, una variación en el número habitual de cromosomas sexuales. Normalmente existen 22 pares de cromosomas numerados (del 1 al 22) y un par de cromosomas sexuales (cromosomas X o Y) que dotan al ser humano de un total de 46 cromosomas. Los cromosomas habituales son un cromosoma X y un cromosoma Y en el varón, y dos cromosomas X en la mujer. En los hombres los cromosomas X e Y forman un par, siendo siempre el óvulo de la madre el que contribuye el cromosoma X. El sexo del bebé es determinado por el cromosoma sexual del espermatozoide del padre, que podrá aportar un cromosoma X o Y. Si el espermatozoide del padre aporta un Y al par, el embrión se desarrollará con sexo masculino; si el espermatozoide aporta un X al par, el embrión se desarrollará con sexo femenino.

En los casos en que está presente un cromosoma adicional, el par se convierte en un trío denominado trisomía. Las trisomías con frecuencia no sobreviven y el embrión sufre un aborto espontáneo. Aun cuando sea viable su supervivencia, como es el caso de la Trisomía 21 (Síndrome de Down) y de la Trisomía 18 (Síndrome de Edwards), los bebés que nacen presentan una considerable discapacidad intelectual además de serios problemas de salud. La ACS es la más propensa a la supervivencia de todas las trisomías, y a menudo no viene asociada con demasiada frecuencia a una discapacidad devastadora. La ACS afecta a una razón estimado de 1 de cada 500 nacimientos. Por contraste, el síndrome de Down afecta a aproximadamente 1 de 800 y el Síndrome de Edwards, a sólo 1 de cada 6000.

El síndrome de Klinefelter (47,XXY), que implica un cromosoma X adicional en un varón, es la más común de estas ACS, con una incidencia estimada de 1 de cada 600 varones nacidos. Entre las alteraciones ACS menos frecuentes está la Trisomía X (47, XXX) o mujer con tres cromosomas X, con una incidencia de aproximadamente 1 de cada 1000 hembras nacidas, y 47,XYY, o varón con dos cromosomas Y, con una frecuencia estimada de 1 de 1000 varones nacidos. Otras aneuploidías de los cromosomas sexuales incluyen variaciones del síndrome de Klinefelter y la Trisomía X, donde existen dos o más cromosomas X o Y adicionales, en lugar de sólo un X o Y añadido, pero son mucho menos frecuentes.

En la variante más común del síndrome de Klinefelter encontramos 47 cromosomas, con un X adicional como cromosoma supernumerario. Por ello, su cariotipo es 47,XXY, indicando el número total de cromosomas (47) y la trisomía de XXY, en lugar del par típico del varón de un cromosoma X y un cromosoma Y, que da lugar al cariotipo 46,XY. Muchas personas y profesionales prefieren emplear 47,XXY para referirse al síndrome de Klinefelter, mientras que otros eligen utilizar SK. En esta guía se opta por emplear SK.

El cariotipo de la Trisomía X es 47,XXX. La alteración XYY en ocasiones se conoce como "Síndrome de Jacobs", pero habitualmente se emplea XYY o Síndrome XYY. Su cariotipo es 47,XYY.

[insert]

Síndrome de Klinefelter (47,XXY).

Empleado con el permiso del Wisconsin State Laboratory of Hygiene, Junta Directiva de University of Wisconsin System.

El aspecto más destacado de las ACS es la diversidad de su presentación, lo cual es aplicable a todas las anomalías trisómicas XXY, XXX y XYY. Las manifestaciones físicas en los bebés y niños de corta edad, si las hubiera, son a menudo muy sutiles y suelen pasar desapercibidas por muchos pediatras, sobre todo en las revisiones infantiles, cuando se presta más atención a la vacunación, las constantes vitales, tablas de crecimiento y desarrollo general. Los bebés con otros síndromes genéticos suelen presentar dismorfias, es decir, que sus rasgos faciales son inusuales y presentan anomalías en la forma y el tamaño de la cabeza, o en los ojos, orejas, nariz o extremidades. Pero los bebés y los niños con ACS no presentan anomalía alguna en su aspecto físico; de hecho, se les suele describir como ‘una preciosidad’. Asimismo, se les califica como ‘bebés fáciles’, a menudo más tranquilos y menos activos que sus hermanos. ¡Una cualidad muy apreciada por muchos padres!

Cuando estas personas comienzan a presentar señales en los primeros años de vida, suelen ser muy leves: hipotonía o bajo tono muscular, y retrasos leves en cumplir con ciertos hitos del desarrollo como sentarse, caminar o hablar. También puede haber trastornos del aprendizaje en la escuela, aunque casi un tercio de las personas diagnosticadas en su etapa infantil no presentan dificultades concretas. Muchos de ellos son tímidos e introvertidos, o padecen TDAH, ansiedad u otros problemas emocionales, pero un gran número de ellos no presentan síntoma alguno de estas características.

Otros transitan sin problemas por la adolescencia, pero les cuesta retener un empleo en la adultez. La mayor parte alcanza el éxito y son felices de adultos, pero admiten que lo consiguieron con un retraso de entre cuatro o seis años en comparación con sus contemporáneos.

Hemos de abordar estas anomalías como “trastornos de espectro”, dado el gran número de personas que apenas presenta manifestaciones físicas o dificultades en el aprendizaje; la mayoría presenta algunos de los leve o moderadamente; y un menor número de ellas presenta varios de los síntomas, algunos de los cuales son severos y causan un impacto considerable sobre sus vidas.

Tanto el SK como la Trisomía X presentan variantes en las que existen 48 o 49 cromosomas. Las variantes tienden a presentar síntomas más graves. Los cariotipos de las variantes de SK son: 48,XXX; 48,XXYY; y 49,XXXXY. El cariotipo de la tetrasomía X es 48,XXXX, y el de la pentasomía X, 49,XXXXX. Apenas existen variantes de 47,XYY, aunque ha habido algún caso reportado de 48,XYYY y de 49,XXYYY.

También pueden existir mosaicismos en todas las alteraciones, lo cual significa que la persona tiene dos o más líneas celulares. Un cierto porcentaje de células tiene un número de cromosomas X o Y, mientras que otro número de células tiene un número distinto de cromosomas X o Y y por consiguiente, un número distinto de cromosomas totales en cada una de las ‘líneas celulares’. Se llama mosaicismo porque las distintas líneas celulares coexisten y encajan en el cuerpo como un mosaico. Lo más corriente es que la persona presente el número típico de cromosomas X o Y (2) en el total de los 46 cromosomas en una línea celular; mientras que la otra línea celular tenga 3 cromosomas sexuales, y un total de 47 cromosomas. El cariotipo será el siguiente: para síndrome de Klinefelter 46,XY,47,XXY; para síndrome XYY, 46,XY/47,XYY, El mosaicismo puede implicar variaciones en los cromosomas 48 y 49, como puede ser el caso en una Trisomía X, 46,XX/47,XXX/48,XXXX.

En la Trisomía X no es infrecuente la presentación mosaicista 47,XXX/45,X. el síndrome 45,X es también una alteración de aneuploidía, pero se trata de una monosomía en lugar de una

trisomía, y se conoce como Síndrome de Turner. El síndrome de Turner puede derivar en problemas médicos muy complicados, y no se trata con detalle en esta guía debido a que su presentación es claramente distinta de las trisomías de los cromosomas sexuales.

El síndrome de Turner, o 45,X, ocurre cuando se desarrolla una mujer con un único cromosoma X en lugar de dos cromosomas X. Las mujeres con síndrome de Turner suelen ser de baja estatura, pueden presentar complicaciones cardíacas, y a menudo presentan cuellos gruesos, cortos y, a veces, con pliegues a los lados. Todas las mujeres con síndrome de Turner son estériles, aunque las que tienen síndrome de Turner mosaico pueden quedarse embarazadas y tener hijos. Se estima que sólo 1 de cada 100 embarazos Turner desembocan en un nacimiento vivo. El porcentaje de abortos fetales es extraordinariamente alto, en comparación con otras aneuploidías de cromosomas sexuales incluidas en esta guía. El síndrome de Turner suele detectarse en los bebés al poco tiempo de nacer debido a sus características físicas. A menudo presentan problemas cardíacos así como distintas dificultades cognitivas, que suelen ser bastante diferentes de las que se dan en personas con cromosomas X e Y adicionales.

Existe un considerable solapamiento de síntomas entre las aneuploidías de cromosomas sexuales que son trisomías, es decir, SK, Trisomía X y XYY. Los *fenotipos*, o características físicas o conductuales observables, de las tres alteraciones son bastante similares entre sí. Estatura alta y extremidades largas son características comunes, aunque no universales, de estas personas. Puede haber manifestaciones más sutiles, como la *clinodactilia* o meñique curvado, que a menudo indica la existencia de un posible trastorno genético. Las personas con ACS tienen una probabilidad algo más alta de nacer con alguna malformación congénita, tal como pie equino, labio leporino o malformaciones genitourinarias (incluida la malformación renal). Muchos muestran un retraso temprano en el habla y continúan teniendo dificultades de expresión verbal a lo largo de sus vidas. Asimismo pueden poseer problemas de psicomotricidad fina o gruesa, temblores y, con menor frecuencia, convulsiones. El porcentaje de TDAH/TDA, trastornos de ansiedad o afectivos y otros problemas emocionales es mayor que en la población en general. Todas las alteraciones trisómicas pueden incidir en una menor fertilidad, pero en mucha mayor medida en SK que en XYY o Trisomía X. Únicamente aquéllos con SK se enfrentan de forma más frecuente a la esterilidad además de otros problemas médicos comórbidos, muchos de los cuales son debidos a una producción insuficiente de testosterona. Un pequeño porcentaje de varones con XYY sufrirán de insuficiencia testicular o esterilidad, y las mujeres con Trisomía X suelen experimentar una pubertad y una fertilidad normales, aunque algunas pueden padecer insuficiencia ovárica prematura (menopausia temprana).

Esta guía contiene más información sobre SK que sobre otras trisomías por varios motivos. SK se da con mucha mayor frecuencia que 47,XYY o que la Trisomía X, y se diagnostica de dos a tres veces más que las anteriores, debido a que se presenta un mayor número de oportunidades durante la vida que incitan a la realización de estudios diagnósticos. Asimismo, ha habido un mayor número de estudios realizados y artículos publicados sobre 47,XYY que sobre los otros dos trastornos. SK presenta una serie de manifestaciones médicas que han de ser tratadas, incluida la administración de testosterona adicional y un estudio de fertilidad a fin de determinar si las técnicas de reproducción asistida pueden hacer posible la paternidad biológica. Se conoce mucho más acerca de las afecciones comórbidas que afectan a los adultos con SK que las de los que tienen 47,XYY o Trisomía X. Esta guía contiene un resumen de la información médica.

Además del SK, la guía incluye capítulos dedicados a resumir información concreta disponible a fecha de hoy sobre tanto 47, XYY como Trisomía X. Asimismo, contiene información sobre

variantes de SK, que se caracterizan por 48 o 49 cromosomas, e información sobre mujeres con Tetrasomía X (48 cromosomas) o Pentasomía X (49 cromosomas). Este capítulo ofrece un resumen sobre la genética de los cromosomas X e Y adicionales así como de los asuntos relacionados con la revelación de dichos síndromes, lo cual afecta a las tres alteraciones.

¿Cuál es la causa de ACS y con qué frecuencia ocurre?

Las aneuploidías de cromosomas sexuales se deben a errores genéticos aleatorios que se producen en la división celular. Estos errores pueden suceder bien durante el desarrollo del óvulo o del espermatozoide, lo cual se denomina *meiosis*, o bien durante la división de las células del óvulo fertilizado o embrión, que se conoce como *mitosis*. En el SK y la Trisomía X el error se produce porque o bien 1) el óvulo o el espermatozoide contiene el cromosoma X adicional (error meiótico), o bien 2) tras la fertilización, el óvulo fertilizado o embrión (llamado cigote) se ha dividido pero una o ambas células resultantes contienen un cromosoma X adicional (error mitótico). Lo mismo sucede con 47,XYY, pero únicamente el espermatozoide puede aportar el cromosoma Y adicional como resultado de un error meiótico al crear el espermatozoide. Un error en la mitosis tras la fertilización también puede provocar que haya células XYY, con dos cromosomas Y y uno X.

Cuando el SK es debido a un óvulo o un espermatozoide con un cromosoma X adicional, en el 50% de los casos el cromosoma X proviene del óvulo, y en el otro 50%, del espermatozoide. En la Trisomía X, en aproximadamente el 90% de los casos, el cromosoma X adicional es aportado por el óvulo. En las mujeres, una edad avanzada implica un mayor riesgo de aportar un cromosoma X adicional, pero no de forma tan marcada como en la probabilidad del síndrome de Down (Trisomía 21). Este riesgo incrementado ocurre debido a que las mujeres nacen con los óvulos (ova) de los que dispondrán de por vida, y aumenta la probabilidad de errores durante la división cuanto mayor sea la edad de dichos óvulos. Un padre añoso presenta un riesgo muchísimo menor de aportar un cromosoma X o Y adicional con la edad, ya que los espermatozoides se van renovando de manera continua en el varón.

El diagrama de un error en la meiosis (ver página 16) es una simplificación esquemática de las múltiples fases que se dan en la creación de un óvulo o un espermatozoide. No obstante, muestra cómo un error en el óvulo o en el espermatozoide puede dar lugar a un óvulo fertilizado que o bien carezca de un cromosoma X o Y o que presente uno adicional.

Los errores meióticos que dan lugar a espermatozoides u óvulos con cromosomas X o Y adicionales no obedecen a factores ambientales o de estilo de vida. Algunos estudios han examinado factores tales como la profesión, el consumo de alcohol o de tabaco, así como otros factores para determinar conductas o causas medioambientales que pudieran estar asociadas a un riesgo mayor de aneuploidía de cromosomas sexuales. No ha habido hallazgo alguno. La aneuploidía de cromosomas sexuales es un evento aleatorio, y no es 'culpa' de ninguno de los dos progenitores.

Los errores mitóticos que suceden tras la fertilización también son de carácter aleatorio. Si se produce un error mitótico en el momento de la división de las células del embrión,

[insert]

ERROR EN MEIOSIS

Célula ovular primitiva
2 x cromosomas

46 cromosomas en total

Célula espermatozoide primitiva
1 cromosoma X + 1 cromosoma Y
46 cromosomas en total

23 cromosomas 23 cromosomas 24 cromosomas 22 cromosomas

47 cromosomas en la fertilización
(resultado: "trisomía")

45 cromosomas en la fertilización
(resultado: "monosomía")

Un error en meiosis – como se muestra a la derecha donde la célula espermatozoide primitiva se divide y da lugar a un espermatozoide con un cromosoma X y un cromosoma Y y un espermatozoide careciente de un X o un Y – puede resultar en una célula fertilizada (zigote) que puede presentar:

- 47 cromosomas y una trisomía de XXY (Síndrome de Klinefelter) o
 - 45 cromosomas y una monosomía de X0 (Síndrome de Turner)
-

el resultado puede ser un cariotipo mosaicista, ya que una línea celular tendrá 47 cromosomas con la trisomía (XXY, XYY o XXX) y la otra línea celular tendrá 46 cromosomas con XY o XX.

El diagrama de la mitosis también es una sobresimplificación del proceso de división celular. No obstante, muestra cómo una célula con el número normal de cromosomas puede experimentar el proceso de división, en el que los cromosomas se duplican y dan lugar a dos nuevas células con errores en el número de cromosomas X o Y. Este error puede producirse en cualquier momento tras la fertilización.

[INSERT]:

ERROR EN MITOSIS

46 cromosomas en la fertilización (a efectos de simplificación, se muestran dos pares de cromosomas en lugar de 23 pares)

En la mitosis, la célula fertilizada se divide, en primer lugar, duplicando su número de cromosomas. Esta célula deberá dividirse posteriormente y producir dos células, cada una con 46 cromosomas.

Pero si se produce un error y los cromosomas se dividen de manera desigual, esto puede dar lugar a que haya una trisomía en una célula (a la izquierda) y una célula con monosomía (a la derecha). Nacerá una niña con mosaico con cariotipo 45, X0/47, XXX. Los errores mitóticos pueden suceder al principio de la división celular, o bien a lo largo del desarrollo embrionario.

Aunque las anomalías de ACS que se tratan en esta guía son trastornos genéticos, no se trata de trastornos hereditarios. La posibilidad de recurrencia de ACS en una familia en la que ya ha

nacido un hijo con ACS es inferior al 1%. Y la posibilidad de que un hombre con SK que es fértil (que puede suceder en caso de mosaicismo) transmita el SK a un embarazo en el que él aporte el espermatozoide es asimismo mínima. Además, en los hombres adultos con 47,XYY y en las mujeres adultas con 47,XXX el porcentaje de transmisión de la aneuploidía a sus descendientes es ínfimo, aunque sí se ha dado algún caso en el que se ha producido.

Algunos estudios han demostrado un riesgo algo mayor de ACS en embarazos que se han producido a raíz de una fertilización in vitro, especialmente de IICE, inyección intracitoplásmica de espermatozoides. Se puede dar el caso de un varón con SK y su pareja que logran un embarazo a través de IICE. Por este motivo, se recomienda realizar un diagnóstico genético pre-implantación de los embriones antes de colocarlos en el útero de la mujer. Durante este procedimiento de diagnóstico genético pre-implantacional (DGP), se extrae una célula de cada embrión mientras están cultivándose todavía en el laboratorio, y se examina la célula a fin de comprobar si existen trisomías. Esto permite seleccionar los embriones con el número típico de cromosomas para su implantación en el útero.

Sabemos que los errores durante la meiosis y la mitosis pueden dar lugar a los cromosomas X e Y adicionales causantes de la ACS. ¿Qué sabemos, sin embargo, acerca de los efectos de ACS en las características conductuales y físicas de los síndromes SK, 47,XYY y Trisomía X? El tema no ha sido investigado en profundidad y apenas conocemos algunas particularidades. Determinar las causas de los muchos síntomas que componen el síndrome requiere realizar un estudio del funcionamiento genético de los cromosomas adicionales.

Se cree que los diversos síntomas manifestados por personas con ACS se deben a los distintos niveles de expresión genética de los cromosomas X y/o Y adicionales. En las mujeres, que normalmente tienen 2 cromosomas X, los genes de un cromosoma X suelen estar “desactivados” por la célula, convirtiéndola en un cromosoma inactivo. El cromosoma X inactivo se puede observar microscópicamente en la célula en forma de pequeña estructura denominada corpúsculo de Barr. Sin embargo, algunos de los genes del cromosoma X ‘inactivo’ en ocasiones evitan la inactivación y siguen siendo expresados. Estos genes, por lo tanto, suelen ser expresados como “doble dosis” en mujeres con dos cromosomas X. Muchos de los genes que evitan la inactivación se hallan en zonas de los cromosomas sexuales denominados regiones pseudoautosómicas, que son áreas de los cromosomas X e Y que rigen el emparejamiento entre los cromosomas durante el proceso meiótico.

Los genes en las regiones pseudoautosómicas de los cromosomas X e Y son similares (denominados genes homólogos), y suelen aparecer expresados como “doble dosis” en el varón típico con un cromosoma X y un cromosoma Y. En los síndromes ACS que implican cromosomas X o Y adicionales, los genes en las regiones pseudoautosómicas vienen expresados como “triple dosis” (XXY, XXX y XYY) o como “dosis cuádruple” (en XXXY, XXYY o XXXX) o más (para aquéllos con XXXXY y XXXXX). Asimismo existen genes en el cromosoma X que se hallan fuera de la región pseudoautosómica que pueden estar activos o inactivos en el cromosoma X inactivo. En 47,XYY o 48,XXYY, el cromosoma Y adicional no se halla parcialmente inactivo, como los cromosomas X adicionales. Sin embargo, los genes del cromosoma Y adicional también están sobreexpresados. Se cree que cuanto mayor sea el número de cromosomas X o Y que se encuentren sobreexpresados, más marcados serán los síntomas asociados con las anomalías de ACS.

Un buen ejemplo de ello es el gen conocido como el gen SHOX, ubicado en la región pseudoautosómica de los cromosomas sexuales. El gen SHOX juega un papel importante en el desarrollo óseo, y SHOX suele expresarse como “doble dosis” tanto del cromosoma X en la

típica mujer XX o desde el cromosoma X o Y en el típico varón XY. En todos los trastornos de ACS (XXY, XYY,XXX) el gen SHOX viene expresado como “dosis triple”. Esta expresión adicional se traduce en crecimiento adicional de los huesos largos y la mayor estatura que viene asociada a estos síndromes. Merece la pena destacar que en el síndrome Turner (el trastorno de monosomía X), SHOX únicamente se expresa en el cromosoma X. El síndrome de Turner suele asociarse a una baja estatura. Los investigadores creen que las diferencias que existen en los diversos niveles de expresión de otros genes en las regiones pseudoautosómicas son responsables de las otras características de los síndromes de ACS tales como los retrasos en la expresión verbal o los trastornos del aprendizaje, aunque los genes concretos que causan dichas características están todavía por identificarse.

El cromosoma X, en particular, cuenta con una enorme cantidad de genes que se estima en alrededor de 2000. La estructura primaria de los genes está compuesta de ADN, o ácido desoxirribonucleico. Se compone de dos cadenas de parejas de cuatro nucleótidos (moléculas) identificados con las letras G, C, T y A. Estas cadenas forman una espiral llamada doble hélice que se enroscan una a la otra de tal manera que aparecen bajo el microscopio como 46 cromosomas, uno de los cuales es el cromosoma X. Cada gen contiene la información genética que, entre otras cosas, controla la estructura precisa de las proteínas que se producen en las células. El gen encargado de generar una proteína esencial para la acción de la testosterona en el cuerpo se encuentra en el cromosoma Y. Contiene unidades repetidas de tres nucleótidos, CAG, que se repiten a sí mismas; cuanto mayor el número de repeticiones en el ADN, MENOR será la actividad de la testosterona. Por ello, se han realizado muchos estudios para averiguar si la infra-virilidad en un varón puede ser debida a esta variación de la estructura del ADN.

Es necesario llevar a cabo este tipo de análisis microscópico en cientos de genes de los cromosomas X e Y para poder empezar a comprender las diferencias que pueden generar los cromosomas sexuales supernumerarios además de sus variantes fenotípicas entre los individuos con un mismo cariotipo. Estamos apenas empezando a comprender cómo los cromosomas X e Y adicionales y el material genético adicional afectan a las personas con ACS, desembocando en los síntomas asociados con dichas anomalías.

En general, se produce una ACS en uno de cada 400 a 500 nacimientos vivos. En su conjunto, la ACS no se trata de una enfermedad rara. El umbral epidemiológico de una enfermedad rara según NORD (Organización Nacional de Enfermedades Raras- EEUU) es una incidencia de menos de 200.000 personas en Estados Unidos. El síndrome de Klinefelter, que probablemente afecta a 300.000 personas como mínimo, por sí solo supera dicho umbral. Añadamos XYY con 150.000 y Trisomía X con otros 150.000 y el número total de personas con ACS se acerca a las 600.000. La ACS merece ser considerada como un trastorno genético conocido que debe ser comprendido y tenido en cuenta por los profesionales médicos a la hora de realizar diagnósticos diferenciales de trastornos del desarrollo y otros problemas de índole médica. La familias y las personas afectadas por ACS saben, sin embargo, que esto no es lo que sucede en realidad.

El síndrome de Klinefelter, o 47,XXY, es la más común de todas las ACS, con una incidencia de 1 de cada 500 a 600 varones nacidos. Alrededor del 80 por ciento de estas personas presentan un cariotipo sin mosaicismo con 47 cromosomas; el 10 por ciento presentan mosaicismo; y otro 10 por ciento presenta la variante de 48 cromosomas (48,XXXYY o 48,XXYY) o de 49 cromosomas (49,XXXXYY). Las variantes SK de 48 cromosomas son realmente muy raras al igual que las de 49 cromosomas. Se estima que 48,XXYY y 48,XXXYY

ocurren en entre 1 de cada 17.000 y 1 de cada 50.000 varones nacidos. La incidencia de 49,XXXXY se estima entre 1 de 85.000 y 1 de 100.000 varones nacidos.

Para SK disponemos de ciertos datos sobre prevalencia en grupos étnicos. En un estudio reciente sobre recién nacidos para estimar tasas de X Frágil, la metodología también detectó XXY. En varones de raza blanca, la tasa de XXY se determinó como de 1 de cada 602; para afroamericanos, de 1 de cada 549; para latinos, de 1 de cada 1799; y para asiáticos, de 1 de cada 282.

El síndrome 47,YYY se estima que se produce en 1 de cada 1000 varones nacidos, y el de 47,XXX, en 1 de cada 1000 niñas nacidas. No he podido encontrar datos de incidencia en grupos étnicos para SK, XYY y XXX.

Se ha estimado asimismo que de las mujeres mayores de 35 que se someten a pruebas prenatales (amniocentesis o biopsia corial BVC), la cuarta parte de ellas de las que reciben resultados de trastorno cromosómico corresponderá a fetos con ACS. Para las mujeres mayores de 35 años, la probabilidad de ACS en el embarazo es de 1 de 250. En un amplio estudio de 88.965 amniocentesis, la frecuencia de la anomalía cromosómica Trisomía 21 hallada durante el segundo trimestre en mujeres menores de 35 años fue de 1 de cada 572; esto se vio incrementado a 1 de cada 96 en mujeres de 35 años o más.

En las embarazadas de 39 años o mayores, el porcentaje de fetos con ACS es mayor que el porcentaje de fetos con Trisomía 21 (Síndrome de Down). Sin embargo, las pruebas prenatales suelen centrarse en el riesgo de síndrome de Down (por ser mucho más conocido) o de otros trastornos trisómicos mucho más severos.

Los asesores genéticos comentan que los resultados genéticos que más temen son los de la aneuploidía de los cromosomas sexuales ya que existe relativamente escasa información para los padres y porque el rango de efectos es tan variado. La probabilidad de una discapacidad significativa, no obstante, es bastante baja en los trastornos ACS. Lo idóneo sería que el asesoramiento genético destacara este hecho, en lugar de enfatizar la ínfima posibilidad de un resultado muy negativo. Sin embargo, más del 50 por ciento de aquellos que reciben un diagnóstico de ACS ponen fin al embarazo. Para aquéllos que han tenido la gran fortuna de contar con un asesoramiento genético de calidad tras un diagnóstico prenatal de ACS, y para aquéllos que han buscado apoyo de padres con hijos con ACS, las tasas de aborto son menores.

Nuestra ginecóloga nos animó. Había colaborado con el Dr. Robinson en Denver y estaba al tanto de XXY. Se ofreció para ponerme en contacto con otra madre XXY. La asesora genética se mostró completamente neutral, y respondió a todas las preguntas en base a los percentiles estudiados. Nos informó que el 75% eran abortados, lo cual ella comentó mostraba la ignorancia de tantos acerca de XXY/Klinefelter o porque temían lo contenido, pero todavía disponible, información de los estudios originales realizados en prisiones.

Existen varios artículos excelentes que resumen las características de estos niños así como recomendaciones sobre sus cuidados en los primeros años. Están disponibles en la red y deberían ponerse a disposición de padres y sus médicos (Ver bibliografía para artículos y enlaces web). Debido a que el diagnóstico prenatal inicial suele darlo el ginecólogo a los padres, es esencial que las clínicas de cuidados prenatales dispongan de información actualizada y correcta.

Asimismo deberían ponerse a disposición de ginecólogos, comadronas, personal sanitario y trabajadores sociales en clínicas prenatales programas de formación (tal vez a través de Internet), con datos fiables y actuales sobre ACS. También debería haber folletos en las salas de espera con información sobre literatura adicional para padres y números de teléfono y páginas web de soporte.

Tan solo el diez por ciento de los casos de ACS son diagnosticados de forma prenatal, y esto suele ceñirse únicamente a embarazadas mayores de 35, o mujeres con riesgo de problemas genéticos más severos. Se observa un infradiagnóstico pronunciado postnatal. En SK, solo entre el 25 y 30 por ciento de varones con este trastorno cuentan con un diagnóstico correcto. Para XYY y Trisomía X, el porcentaje de diagnóstico a lo largo de la vida es aún menor, estimado en 12 y 10 por ciento respectivamente. El diagnóstico durante la infancia de niños con ACS de variantes de 48 o 49 cromosomas suele ser más frecuente debido a sus manifestaciones más evidentes, tales como la dismorfia facial y otras características físicas que aconsejan a los médicos realizar pruebas genéticas. Aun así, un elevado porcentaje de niños con dichas variantes permanecen sin diagnosticar durante años.

El diagnóstico de ACS, sea vía prenatal, o por análisis de sangre, se realiza a través de uno de tres tipos de prueba genética: análisis cromosómico o cariotipo, prueba FISH o pruebas *microarray*.

El análisis cromosómico o cariotipo emplea tintes especiales sobre los cromosomas para que puedan ser fotografiados bajo el microscopio y luego colocados en pares. Esto les permite a los técnicos citogenéticos examinar los cromosomas para detectar anomalías numéricas o estructurales, pudiendo así visualizar y cuantificar los cromosomas sexuales adicionales de la ACS.

Enfoque a lo largo de la vida de Alteraciones Cromosómicas por Trisomía de Cromosomas X e Y y sus Variaciones

Esta guía contiene información acerca del enfoque a lo largo de la vida de cada uno de los grupos de los trastornos de los cromosomas sexuales supernumerarios: síndrome de Klinefelter y sus variaciones; síndrome 47,XYY; trisomía X y las variaciones que afectan a las mujeres, Tetrasomía y Pentasomía X; durante las etapas de la primera infancia, la niñez, la adolescencia y la edad adulta. Las secciones relacionadas con el síndrome de Klinefelter son más largas que las que abordan el 47,XYY y la trisomía X, en gran medida porque se han realizado un mayor número de investigaciones sobre SK que sobre las demás anomalías. Asimismo, existe muchísima más información médica sobre suplementos hormonales, tratamientos de la infertilidad y complicaciones comórbidas de la salud en individuos con SK que no afectan a las personas con 47,XYY o trisomía X.

La mayoría de los lectores de esta guía la leerán porque ellos mismos tienen el diagnóstico, o porque un ser querido, a menudo un hijo, ha sido diagnosticado con aneuploidía de los cromosomas sexuales (ACS). Lo más importante que debe recordarse al leer los temas que aquí se abordan sobre la ACS durante las etapas de la vida y su impacto en la calidad de vida, es que la mayoría de los individuos afectados manifiestan algunos, pero no todos, los posibles síntomas y anormalidades asociadas con el diagnóstico. En muchas personas, la ACS se presenta de forma leve/moderada. Unos padres receptivos, un buen programa educativo y un cuidado médico competente pueden ayudar a la persona a hacer frente a sus dificultades y lograr la independencia y una calidad de vida satisfactoria. Esto no quiere decir que no existan personas con ACS que padezcan discapacidades significativas a lo largo de sus vidas, sino que ésta no es lo más habitual en trisomías ACS. Al mismo tiempo, es necesario ser francos en cuanto a la diversidad de las posibles discapacidades.

Lo que esta guía hace es acabar con ciertos mitos acerca de la ACS originados en los primeros estudios de XXY y XYY realizados en la población de reclusos de las prisiones y hospitales mentales. Estas muestras parciales fueron utilizadas para describir una población de individuos con antecedentes penales, así como con altos índices de discapacidad intelectual (retraso mental) y enfermedad mental grave. Lamentablemente, estas primeras descripciones de los delincuentes y enfermos mentales llegaron hasta los textos médicos utilizados comúnmente por médicos, incluso hasta años recientes. Y aunque XYY y XXY se refieren a aneuploidías en los varones, muchas personas relacionan la trisomía X con estas dos condiciones, y luego asumen que las mujeres con trisomía X se ven afectadas de forma similar. A pesar de la gran cantidad de investigaciones publicadas recientemente que proporcionan

pruebas que refutan estas creencias, la desinformación continúa invadiendo el material disponible en internet, el cual vincula la ACS con discapacidad intelectual y comportamiento delictivo.

En la medida de lo posible, cada uno de los capítulos sobre los grupos de ACS sigue un modelo basado en las etapas de la vida en cuanto a qué puede esperarse en bebés, niños en edad preescolar y escolar, adolescentes y jóvenes y adultos. Tras las secciones específicas para cada uno de los grupos de cromosomas X e Y supernumerarios, se incluyen tres capítulos que describen muchas de las similitudes compartidas por este grupo de trastornos, y se abordan inquietudes y recomendaciones psicosociales, estrategias educativas y consideraciones para ayudar a los adultos jóvenes con ACS en su transición a la vida adulta.

Síndrome de Klinefelter (47,XXY)

A lo largo de este capítulo, como en el capítulo de introducción, 47,XXY, será denominado SK. Aunque una pequeña minoría de hombres con 47,XXY, (probablemente el uno o dos por ciento) no presenta síntomas del síndrome de Klinefelter, incluyendo hipogonadismo e infertilidad, la gran mayoría se ven afectados por uno o más síntomas. Sea como sea, mi conclusión es que es poco probable que un adulto con 47,XXY, que no presente ningún síntoma, o sus padres o pareja, lean esta guía. Por esa razón, esta guía utiliza el término “SK clásico” para designar a los hombres con una firma genética 47, XXY, en lugar de aquellas personas con las variaciones cromosómicas 48 ó 49. Esas variaciones son cubiertas en la sección que sigue la descripción de la vida con SK, porque las manifestaciones del síndrome donde hay 48 ó 49 cromosomas pueden ser más severas en cuanto a características físicas y desarrollo.

El Síndrome de Klinefelter fue descrito por primera vez en 1942 por el Dr. Harry Klinefelter y sus colegas, en el Hospital General de Massachusetts en Boston, quienes publicaron un informe acerca de nueve hombres con poco vello facial y corporal, agrandamiento de mamas, testículos pequeños e incapacidad para producir esperma. En la década de 1950, cuando ya se habían desarrollado técnicas para la imagen de los cromosomas, se descubrió que el síndrome de Klinefelter estaba causado por uno o más cromosomas X adicionales.

Durante la década de 1970, se siguieron estudios a gran escala con varios centros médicos, sobre la incidencia del síndrome (así como de trastornos relacionados de la aneuploidía de los cromosomas sexuales, incluyendo 47,XYY; 47,XXX, y variaciones que implican a los cromosomas 48 y 49). Estos estudios examinaron a grupos de niños identificados por estudios de detección desde el nacimiento hasta la edad adulta joven. Desafortunadamente también se habían realizado una serie de estudios con hombres con síndrome de Klinefelter que se encontraban recluidos en prisiones y hospitales psiquiátricos, los cuales proporcionaron muestras muy prejuiciosas que condujeron a la publicación de conclusiones tales como que 47,XXY, (y 47,XYY) conducen normalmente a un comportamiento criminal, incluyendo la desviación sexual y la pedofilia. Algunos estudios también concluyeron que era probable que los hombres con síndrome de Klinefelter tuvieran retraso mental (discapacidad intelectual) o graves trastornos psiquiátricos.

Mientras los estudios longitudinales proporcionaron información excelente sobre el desarrollo de niños y adultos jóvenes con ACS, los estudios que son recordados, y que con más frecuencia se convirtieron en manuales de medicina y psicología y en mitología común, fueron las conclusiones sensacionalistas de estudios de hombres en prisiones y hospitales psiquiátricos. El empezar a deshacer el daño causado por las conclusiones de estos estudios sensacionalistas tempranos ha llevado muchos años.

El hallazgo casi universal en varones con SK es insuficiencia testicular, que es la incapacidad de producir una cantidad suficiente de esperma, y en la mayoría, niveles bajos de testosterona. Convertirse en padres puede ser posible a través de tratamientos complejos y a veces caros. Aunque la mayoría de los adolescentes con SK entran en la pubertad con normalidad y empiezan a producir testosterona, la pubertad suele estar incompleta debido a que los testículos comienzan a fallar a mediados de la misma. Mientras la mayoría de los

hombres con SK tienen un pene de tamaño normal, el tamaño de los testículos no aumenta, caracterizándose por ser pequeños. También sabemos que aunque muchos jóvenes adolescentes producen esperma viable en la eyaculación a mediados de su adolescencia, éste por lo general desciende precipitadamente a principios de la pubertad. Esto puede no ocurrir en niños con mosaicos cromosómicos (XY/XXY). El esperma puede encontrarse en los testículos de adultos con XXY y puede ser extraído para obtener embarazos normales y exitosos.

Los otros síntomas que caracterizan a muchos varones con el síndrome de Klinefelter incluyen retraso en el habla, bajo tono muscular y algunas dificultades con las habilidades motoras finas y gruesas, problemas de aprendizaje y dificultades en las habilidades sociales, incluyendo la timidez y el retraimiento social. Aunque los niños con SK casi siempre desarrollan un lenguaje funcional, el lenguaje expresivo, particularmente la expresión escrita, puede seguir siendo un reto a lo largo de sus vidas. El trastorno de déficit de atención es más común en aquellos con SK que en la población en general, así como los trastornos del estado de ánimo y la ansiedad. Una vez más, los síntomas varían mucho de un individuo a otro. Aunque el cociente intelectual puede ser ligeramente más bajo que el de sus hermanos, alrededor de 15 puntos de media, la discapacidad intelectual (término preferido para el retraso mental) es poco frecuente, afectando a menos del 10 por ciento de aquellos diagnosticados con 47,XXY.

Aunque la condición del Hombre XX puede ser considerada una variación del síndrome de Klinefelter, ésta no está asociada con los trastornos físicos y cognitivos más severos de las variaciones de los cromosomas 48 y 49. Un hombre XX tiene 46 cromosomas, al igual que un hombre XY. En lugar de tener el cromosoma pequeño Y, la parte de su estructura que determina el desarrollo sexual masculino está unida a uno de los cromosomas X, de modo que se desarrolla como un niño durante la gestación. También es frecuente el caso de hombres XX, que al igual que aquellos con 47,XXY, tienen dificultades a lo largo de la pubertad, y también problemas de aprendizaje y testosterona baja.

En el 80 por ciento de los casos de hombres XX, un estudio genético muy detallado determinará que hay una pieza minúscula de cromosoma Y unida a uno de los cromosomas X, que incluye los genes que determinan el sexo del cromosoma Y. En el 20 por ciento de los casos, estos genes determinantes del sexo no parecen estar presentes. En algunos de estos casos, pero no siempre, puede haber genitales ambiguos, y la persona puede presentar una condición intersexual. Esta sección descriptiva sobre 47,XXY, probablemente sea útil para aquellos hombres que tienen una firma genética 46,XX, porque también presentan muchas de las características del SK.

Los bebés que tienen SK clásico casi nunca parecen diferentes de otros recién nacidos. Hay un ligero incremento de riesgo de malformaciones congénitas, sobre todo de anomalías que afectan a los genitales, tales como hipospadias o micropene. Algunos pueden tener características tales como clinodactilia (curvatura del dedo meñique) o hipertelorismo, término médico para definir la separación excesiva de los ojos. Se puede dar una variedad de otros defectos de nacimiento, tales como pie equinovaro, polidactilia, o defectos renales (de los riñones), pero el porcentaje de bebés con malformaciones congénitas significativas es aún muy bajo.

La mejor recomendación para la madre con un diagnóstico prenatal, es que su pediatra debe estar completamente informado acerca del SK en bebés, y debería realizar exámenes físicos y del desarrollo teniendo ese conocimiento en mente. Los padres se merecen poder anticipar el nacimiento y el principio de la infancia de su bebé sin tener que preocuparse en exceso acerca de las complicaciones del SK, ya que es raro que las haya. Para los padres que no descubrieron el cromosoma X extra hasta más tarde, es poco probable que hayan dejado

pasar síntomas evidentes de la condición, porque en la mayoría de los casos no hay síntomas claros que lleven a una persona a sospechar de la existencia de un trastorno genético.

Aquellos padres que ya tienen un diagnóstico prenatal deberían hablar del síndrome con el pediatra que ha sido elegido antes del nacimiento del niño. Si después del nacimiento existe alguna duda de que pueda haber mosaicismo, las pruebas se pueden repetir; pero solo un análisis de sangre nunca puede descartar el mosaicismo, porque otra línea celular podría estar presente en otros tejidos del cuerpo. No es tan importante continuar buscando el mosaicismo en otros tejidos porque la supervisión, los tratamientos y el seguimiento serán iguales para niños con o sin mosaicismo. También se le debe hacer al niño un examen físico completo para detectar cualquier señal de anomalías.

Las anomalías físicas y otras malformaciones congénitas ocurren de alguna manera con más frecuencia en niños con SK que en niños de la población general, aunque a menudo son leves y pueden no detectarse en una cita médica de niño sano rutinaria. Los signos físicos que podrían estar presentes incluyen la *clinodactilia*, curvatura del dedo meñique; la *sinostosis radiocubital*, fusión de los dos huesos del antebrazo, lo que conduce a la incapacidad de poder estirar los codos completamente; y el *pectus excavatum*, depresión del esternón. Los bebés pueden presentar un *micropene*, o un pene excepcionalmente pequeño. Los niños con SK también son más propensos a tener testículos no descendidos, lo que se conoce como *criptorquidia* o *hipospadia*, donde la abertura de la uretra no está al final del pene sino en la superficie superior o inferior. También hay una incidencia ligeramente mayor de convulsiones, así como un riesgo mayor de otros trastornos tales como la malformación de riñones. Aun así, el riesgo de malformaciones congénitas significativas es bajo.

Para aquellos niños que parecen tener un pene excepcionalmente pequeño (micropene) -y esto le ocurrirá solamente a una minoría de bebés con SK- sus padres necesitan ser conscientes de que existe una terapia estándar para esta condición. Independientemente de si tiene o no un cromosoma X extra, un bebé con un pene excepcionalmente pequeño debería ser referido a un endocrinólogo pediátrico o a un urólogo para consultar la posibilidad de ponerle tres inyecciones de testosterona entre las edades de dos a cinco meses. Esto normalmente estimula el crecimiento del pene a un tamaño más normal, y ayuda a que dicho tamaño se mantenga.

Algunos padres y médicos creen que cualquier niño con SK debería recibir esta serie de inyecciones, y que ésta imita la *minipubertad* o el nivel más alto de testosterona que ocurre en bebés a aproximadamente los tres meses de edad. Es de hecho la única vez durante la infancia, antes de la pubertad normal, cuando un niño produce un nivel significativo de testosterona. Se ha especulado que el nivel más alto de testosterona de la primera infancia, el cual puede estar ausente en los bebés con SK, también está implicado en el desarrollo neurológico y muscular. De ser posible, los padres interesados en este tratamiento deberían tratarlo con sus pediatras o con un endocrinólogo pediátrico antes del nacimiento del niño. Sin embargo, se ha investigado poco acerca de este nivel alto de testosterona, así que no existen datos actuales que apoyen que los resultados de los cambios en el tratamiento retiren el diagnóstico de micropene.

Los bebés con SK necesitan todo lo que los demás bebés necesitan. Precisan mucha interacción y estimulación de los padres, incluyendo escuchar a sus padres hablando y animándoles. Algunos padres y médicos creen que los niños con SK pueden ser más propensos al asma y a las infecciones respiratorias. No obstante, esto es difícil de determinar puesto que ambas condiciones son muy comunes en los niños y actualmente no hay una evidencia clara. Los bebés pueden beneficiarse de la lactancia materna, y al hacerlo las

madres pueden proporcionar un “seguro de salud” extra a sus hijos. Debido al bajo tono muscular, algunos bebés con SK tienen dificultades a la hora de agarrarse al pecho para lactar, y si esto ocurre, las madres deben buscar la orientación de un especialista en lactancia si desean continuar dando pecho. Extraer la leche materna para alimentar a través de un biberón es una alternativa.

Los bebés, especialmente aquellos con riesgo de tener problemas motores, necesitan muchas oportunidades para moverse libremente, sin estar restringidos por andadores o sujetos en asientos, a fin de que puedan desarrollar sus músculos y habilidades motoras. Los padres pueden bailar con sus bebés para ayudarles con el equilibrio. Pueden ponerlos boca abajo cuando estén despiertos para que se impulsen hacia arriba y desarrollen la parte superior del cuerpo. A los bebés les encantan los juegos como las “palmaditas” y las canciones infantiles como “la arañita pequeñita”, que les enseñan a hacer movimientos con las manos. Los padres pueden limitar la televisión y los vídeos, especialmente si sus hijos son muy tranquilos y no se mueven mucho. No hace daño ver un programa o DVD ocasionalmente, pero es mejor que alguien interactúe con el niño mientras está viendo el programa.

Si aparecen retrasos del desarrollo, los padres indicaron en la encuesta que con frecuencia no eran evidentes hasta finales de los primeros doce meses de vida o en el segundo año. Por esta razón, es importante que los padres sigan el plan de visitas periódicas al pediatra y que el pediatra realice regularmente pruebas para determinar que el niño esté alcanzando todas las pautas del desarrollo. Los retrasos, así como la mayoría de las cosas relacionadas con el SK, pueden ser imperceptibles y difíciles de detectar. Para muchos niños, los retrasos del habla y los retrasos motores son causados por una combinación de *dispraxia*, donde los procesos neurológicos que permiten la planificación motora para lograr el movimiento y el habla no están correctamente alineados, e *hipotonía*, tono muscular bajo. Esto puede incluir lentitud al andar, tal como no dar los primeros pasos independientes hasta los 15 ó 16 meses, lo que está todavía dentro del margen normal pero en el extremo “lento”. Una gama limitada de vocalizaciones puede ser un distintivo del que los padres toman consciencia lentamente. Los padres pueden notar que el niño no señala para llamarles la atención acerca de algo. El niño puede elegir sentarse durante largos periodos de tiempo, jugando sólo con un juguete y desplazándose muy poco. Su equilibrio quizás no sea lo bastante bueno como para sentarse en el suelo sin hacer una “W” con sus piernas, lo que indica debilidad troncal o muscular.

Para aquellos padres que empiezan a sentirse preocupados por el desarrollo del niño, es apropiada la derivación a un especialista, tal como un pediatra del desarrollo o un logopeda experto en trastornos del habla infantil. La mayoría de las localidades y condados de los Estados Unidos tienen un programa de intervención temprana, financiado como parte del Título Federal V para niños con necesidades de cuidados de la salud especiales, el cual proporciona evaluaciones gratuitas, así como terapias hasta la edad de treinta y seis meses. Canadá, Europa Occidental y otros países desarrollados tienen programas similares.

Un diagnóstico temprano y una terapia agresiva también temprana son extremadamente importantes. Mi hijo es un gran ejemplo de lo que la terapia temprana puede hacer para beneficiar a un niño con su condición. Después de mostrar retrasos, recibió fisioterapia y logopedia dos veces por semana durante dos años. Los resultados y los progresos fueron asombrosos.

Para los padres que reciben un diagnóstico prenatal, es fundamental que sean educados acerca de la amplia variedad de grados en los que puede estar afectado un individuo con esta condición genética. También se les debería informar sobre la edad

estimada para los diferentes objetivos del desarrollo. Si comienzan a ver un retraso, deberían saber cómo ponerse en contacto con Intervención Temprana y cómo solicitar una evaluación.

Los padres de los bebés con SK deberían estar preparados para encontrarse con evaluadores de intervención temprana con muy poco conocimiento de la aneuploidía de los cromosomas sexuales. Yo recomiendo que preparen un paquete con información precisa procedente de páginas web legítimas y de esta publicación, y que proporcionen una copia al evaluador. Ten en cuenta que muchos programas de intervención temprana también requieren que el niño tenga un retraso en su desarrollo que lo coloque significativamente por debajo de la media para así obtener un servicio gratuito. Si tu hijo no cumple los requisitos para los servicios gratuitos de intervención temprana, pero tú y tu pediatra todavía estáis preocupados, deberíais poder obtener estos servicios consiguiendo una segunda opinión de un pediatra del desarrollo u otro especialista. Puede que tu seguro médico privado también financie los servicios terapéuticos, los cuales pueden incluir fisioterapia, terapia ocupacional y logopedia.

Los bebés con SK pueden resaltar en las pruebas de evaluación comúnmente utilizadas por los pediatras, tales como el M-CHAT (Lista de Verificación Modificada para el Autismo en Niños Pequeños) o el ASQ (Cuestionario de Edades y Etapas), que son usadas para analizar posibles trastornos del desarrollo, tales como el autismo o retrasos en el desarrollo. Si uno de estos cuestionarios destaca problemas en tu hijo, recuerda que estas pruebas son solo herramientas de evaluación, que muestran que tu hijo puede tener retraso en una o más áreas. Si las pruebas de evaluación presentan resultados anormales, el niño debería ser referido a un pediatra del desarrollo u otro especialista para la realización de pruebas y diagnóstico adicionales.

En nuestro caso, nuestro hijo mostró numerosos retrasos y comportamientos asociados con lo que ahora llamamos trastorno del espectro autista. Una vez que empezó a recibir los servicios de intervención temprana, su desarrollo se aceleró y rápidamente recuperó el tiempo perdido en el cumplimiento de muchas pautas del desarrollo, adquiriendo rápidamente el habla donde casi no existía, y progresando satisfactoriamente con su desarrollo motor. En comparación con otros niños en su programa con diagnóstico de autismo clásico, John mostró un progreso significativo y ha seguido una trayectoria del desarrollo completamente diferente, aunque mantenga un diagnóstico de autismo leve como adulto. Muchos padres de niños con SK tuvieron la misma experiencia cuando sus hijos recibieron estos servicios junto con niños diagnosticados con autismo y discapacidad intelectual.

No obstante, resulta aterrador para un padre oír que su hijo tiene un retraso del desarrollo y que necesita este tipo de servicios. La Academia Americana de Pediatría recomienda que los niños con un retraso del desarrollo inexplicable o con un diagnóstico de cualquier *trastorno generalizado del desarrollo*, sean derivados para que se les realicen pruebas genéticas. Si los pediatras y los padres siguieran realmente estas recomendaciones, el índice de diagnóstico de niños con aneuploidía de los cromosomas sexuales sería mucho más elevado que el actual.

Cabe destacar que los niños con SK tienden a ser bebés excepcionalmente dulces, y que en primer lugar son niños encantadores, y en segundo bebés con SK. Los retrasos leves no te impiden amar a tu pequeño y encontrar increíble su desarrollo, incluso si ocurre con algunos meses de retraso y requiere un poco de estimulación por tu parte, y un terapeuta de intervención temprana.

La edad preescolar es la etapa en la que los niños empiezan a explorar fuera de sus hogares y muestran interés en socializar con otros niños. Van desde participar solamente en juegos paralelos, al lado de otro niño, hasta juegos interactivos. Mientras que los padres son un universo suficiente para un bebé, el niño preescolar empieza a interesarse más por el mundo fuera de su familia inmediata. La etapa preescolar es cuando tu hijo puede empezar a ir a ver películas para niños y espectáculos de marionetas, y cuando puedes llevarlo a lugares como un museo para niños. Él recordará la experiencia y querrá volver.

Los padres de niños con SK en edad preescolar no necesitan tomar medidas específicas de salud o del desarrollo. Tú y tu pediatra debéis continuar supervisando su evolución en las áreas del habla y el desarrollo motor. Cualquier retraso significativo debe ser abordado con una derivación a especialistas para una evaluación. No aceptes comentarios como, “Es un niño. Ya se le pasará”. A la mayoría de los niños con retrasos en el habla y otros retrasos del desarrollo no se les “pasa” así como así. Los niños en edad preescolar necesitan empezar a ir al dentista. Dile al dentista que tu hijo tiene SK. Muchos de estos niños tienen el esmalte dental más fino de lo normal, y molares con un interior grueso y pulposo, lo cual se denomina *taurodontismo*. Tu dentista puede querer sellarle los dientes para evitar las caries, o hacerle limpiezas adicionales aparte de las dos limpiezas profesionales anuales recomendadas.

La etapa preescolar es también el momento de ayudar a tu hijo a desarrollar buenos hábitos alimenticios y un estilo de vida activo. Un niño con dificultades de coordinación se beneficiará de una variedad de actividades físicas que le hagan sentirse bien. Para los niños con SK, el desarrollo general de la fuerza del tronco es crítico para el desarrollo de buenas habilidades de escritura y de manejo del teclado. Pídele a un experto en entrenamiento personal que os dé a ti y a tu hijo un programa de entrenamiento apropiado para su edad para hacerlo en casa, que se concentre en entrenamiento de fuerza para los dos. Caminad, montad en bicicleta (él puede necesitar ruedas de apoyo durante algún tiempo), montad a caballo, nadad, jugad al mini golf, y escalad juntos en juegos de escalada para niños. También puedes probar deportes como el T-ball, pero permite a tu hijo que te indique con qué parte del juego se siente cómodo. Si se siente incómodo con la “presión” de los deportes, puede que sea demasiado joven para que le insistas en que forme parte de deportes de equipo de temporada.

Muchos padres de niños con SK pueden beneficiarse de una consulta breve con un fisioterapeuta, para diseñar un programa de ejercicios que aborde las dificultades leves causadas, de alguna manera, por la debilidad de los músculos de la parte superior del cuerpo y del tronco. Este programa de ejercicios se puede realizar en casa con los padres utilizando un equipamiento económico, como una pelota de ejercicios, bandas elásticas, o aparatos sencillos que fomenten el equilibrio.

Los niños con SK pueden no desarrollar una densidad ósea adecuada, a menos que tengan suficiente calcio y vitamina D en su dieta. También son propensos a tener caries y, ya en la madurez, a acumular grasa en el área de la cintura. Por esa razón, debe limitarse el consumo de refrescos azucarados y zumos de frutas y se debe animar a los niños a beber leche baja en grasa y a comer otros productos lácteos, así como una dieta alta en proteínas.

Debido al bajo tono muscular en su estómago y abdomen, se debe animar a los niños con SK a que coman carbohidratos complejos con fibra adecuada para contrarrestar el estreñimiento que muchos de ellos padecen. Los niños que sufren estreñimiento y dolor pueden desarrollar un círculo vicioso de contener la defecación, causando “manchas” y después accidentes debido a la pérdida de control. Un niño que tenga muchos problemas de

estreñimiento puede tomar un ablandador de heces suave recomendado por un médico. También puede ayudar un aumento de la cantidad de frutas y verduras en la dieta del niño.

Desde el punto de vista del desarrollo, algunos niños con SK no están preparados para aprender a ir al baño solos completamente a la edad de tres años. Pueden estar preparados para ir a orinar durante el día pero no son capaces de mantenerse secos consistentemente durante la noche. Padres de niños con SK comúnmente declaran que sus hijos mojan la cama después de los siete años. Recuerda que lo más probable es que sea el resultado de problemas del desarrollo y de la maduración, y que el niño no está haciendo esto de manera deliberada. Los “Pull-ups”, braguitas pañal desechables, pueden ayudarle a superar esta etapa, junto con sábanas impermeables y mucha paciencia. No pierdas los estribos con él, aunque sea frustrante tener que volver a cambiar las sábanas. La mayoría de los niños con SK logran mantenerse secos durante la noche a los diez años.

Para que tu hijo esté preparado cuando llegue el momento de ir al jardín de infancia, lo más importante que puedes hacer es leerle y darle muchas oportunidades para escuchar música, dibujar y pintar, e ir a parques, museos, exposiciones de ciencia y otros lugares donde pueda aprender acerca de su mundo. Llévale a pasear por el campo, dale la responsabilidad de tener una mascota, dale a conocer los planetas y el espacio exterior, y déjale viajar en diferentes modos de transporte- aviones, trenes, autobuses, carretas. Amplía su mente llevándole a conocer un zoo, una granja, y un jardín botánico o invernadero. Asegúrate de que pase tiempo con sus abuelos y con las personas que le quieren y que le ayudarán a desarrollar un sentido fuerte de la autoestima.

Nuestro hijo es un niño feliz y alegre. Es cariñoso, amable, educado, e incluso a los 4 años, dice, “Por favor”, “Gracias”, y “¡Jesús!”. Es dulce y sensible y le encanta jugar a juegos creativos, así como jugar con sus camiones y trenes. Siempre pide un “abrazo y un beso” antes de que mamá se vaya a trabajar.

No es posible generalizar acerca de cómo el SK puede afectar al comportamiento de un niño en edad preescolar. Aunque se describe a muchos de estos niños como tranquilos, sensibles, y de alguna manera introvertidos socialmente, los niños con SK muestran una completa gama de tipos de personalidad. Sin embargo, muchos de los padres describen comportamientos que pueden ser más desafiantes que los que han experimentado con sus otros hijos. Algunos de estos comportamientos pueden parecer un poco inmaduros, por ejemplo aferrándose a juguetes y objetos que les “reconfortan”, tales como mantas de cuna y animales de peluche, durante más tiempo que sus hermanos. Pueden chuparse el dedo durante más tiempo, estar más “pegados” a los padres, y pueden mostrar rápido su frustración, a menudo en forma de rabietas o llorando. Aunque las rabietas y los llantos tienden a disminuir después de la primera infancia, algunos padres de niños con SK declaran que estos comportamientos continúan durante las edades de preescolar y de escuela primaria.

Lo que los padres pueden estar viendo son niños con un leve retraso, por ejemplo en que empiezan a caminar tarde, entre los 15 y 18 meses, y aunque su lenguaje receptivo es normal para su edad, su lenguaje expresivo más bien se retrasa significativamente. También pueden carecer de las habilidades motoras que tienen sus compañeros, y en general desarrollarse a un nivel más lento que los niños de una edad similar. En las clases de preescolar los niños con SK pueden carecer tanto de habilidades verbales como sociales para

sentirse completamente cómodos. Como padre necesitas asegurarte de que no estás empujando a tu hijo hacia situaciones a las que aún no tiene capacidad de enfrentarse. Al mismo tiempo, es bueno ampliar sus experiencias sociales y animarle a jugar, pero también es necesario reconocer cuándo el niño puede estar en una situación que lo haga sentirse tan incómodo que la actividad se vuelva desagradable. Aunque es improbable que tu hijo esté tan afectado como un niño con discapacidad intelectual o como uno que claramente encaja dentro del espectro autista, puede llegar a tener retrasos leves en varias áreas de la comunicación y de las habilidades motoras.

Hacer frente a las rabietas y a las crisis emocionales es algo que muchos padres de niños con SK, y con todas las ACSs, declaran como la parte más difícil de criar a estos niños. Parte de la dificultad parece derivarse de su inmadurez en comparación con otros niños de su edad. Estos padres también informan que muchos de estos niños son extremadamente sensibles a los ruidos fuertes y a las experiencias abrumadoras, tales como los estadios deportivos abarrotados. Muchos no pueden tolerar las etiquetas de la ropa y son muy meticulosos con la “sensación” de los calcetines y de otras prendas de vestir que tocan la piel. Cuentan que sus hijos tienen dificultad para adaptarse a cambios rápidos en sus rutinas, y que tienen reacciones extremas frente a situaciones que les asustan, como trenes ruidosos llegando a estaciones, o perros ladrando.

Cuando el niño pasa de los servicios de intervención temprana a los servicios de preescolar, las familias de niños con trastornos más leves, tales como el SK, encuentran con frecuencia que son incitados a disminuir los niveles del servicio, o a abandonarlos por completo. El problema es que con los niños con SK, el impacto colectivo de los retrasos leve/moderados en múltiples áreas —el habla, las habilidades motoras, y las habilidades sociales— puede afectar al niño de forma negativa una vez que comienza la escuela. Es importante minimizar los retrasos del niño antes de que llegue al jardín de infancia. Por esa razón, un enfoque tenaz para obtener servicios terapéuticos está justificado en la mayoría de los casos. Muchos padres optan por realizar pruebas de desarrollo o neuropsicológicas con un especialista privado para poder tener la información disponible para argumentar la continuación de los servicios por el distrito escolar. Los padres cuyos seguros médicos cubren los tratamientos pueden aumentar los servicios prestados por el distrito escolar.

Las preocupaciones acerca del niño con SK en **edad escolar** se centran generalmente en ayudar a garantizar que triunfe en la escuela académicamente y que pueda hacer amigos. Las escuelas primarias en los Estados Unidos y Canadá generalmente van desde el jardín de infancia hasta cuarto o quinto grado en distritos con escuelas de enseñanza media, y hasta sexto grado en distritos con escuelas de enseñanza secundaria. Hay numerosas excepciones a estas agrupaciones de grados. En general, los niños obtienen su educación base de lectura y matemáticas en los grados K-3, así que la escuela primaria o elemental es muy importante. Los niños también establecen relaciones sociales con otros niños en el patio de recreo y en las actividades extraescolares.

El jardín de infancia, lo que antes era medio día de juego, hoy en día normalmente abarca de cuatro horas y media a cinco horas al día con presiones académicas que probablemente tú no experimentaste cuando eras niño. Asegúrate de que tu hijo está listo para sentarse en una mesa y para llevar a cabo tareas enfocadas con números y letras, e incluso la lectura. Muchos padres retrasan a cualquier niño, especialmente un varón, nacido durante el verano o después, para permitirle estar un año extra en preescolar antes de comenzar en el jardín de infancia. Aunque esta es una práctica controvertida, muchos padres declararon que sus hijos con SK realmente se beneficiaron de ese año adicional de maduración emocional y física.

Los niños que son matriculados en el jardín de infancia son normalmente examinados en la primavera antes del comienzo del nuevo curso. Si tu hijo no ha recibido ningún servicio especial como preescolar, se evaluará su preparación en lectura y en matemáticas y se examinará su desarrollo para su preparación social. La razón por la que hablo de los problemas de aprendizaje en esta sección es porque nuestro estudio descubrió que casi un 75 por ciento de los niños con SK requirió algunos servicios de educación especial en la escuela, desde adaptaciones sencillas como tiempo extra en exámenes hasta logopedia, aulas de apoyo o programas especiales de lectura, terapia ocupacional, e incluso aulas separadas. Este hallazgo también concuerda con los encontrados en los estudios prospectivos de seguimiento de SK previos.

Además de las preocupaciones académicas, la inscripción en la escuela primaria trae consigo un nuevo mundo de inquietudes sociales, desde llevarse bien durante la hora de la comida hasta jugar en el recreo y recibir amigos en casa después de la escuela. El niño debe tener una variedad de oportunidades para socializarse, pero asegúrate de que incluyan actividades que le gusten, y de que el ámbito social sea uno en el que se sienta cómodo. Si notas que el niño está empezando a tener problemas socialmente, vale la pena tratar de determinar cuál puede ser la causa. Los niños que son relativamente inmaduros pueden no tener las habilidades verbales o sociales para relacionarse con confianza en una situación dada. Si este es el caso, encuentra un logopeda o terapeuta del comportamiento que ofrezca clases de habilidades sociales y actividades que puedan ayudarle a desarrollar esas habilidades en un ambiente de apoyo. Socializar en un ambiente inclusivo donde hay tanto niños con un desarrollo típico, así como niños con problemas leves de aprendizaje y otros trastornos, puede proporcionarle un ambiente en el que se sienta cómodo sin tener que aguantar ser etiquetado como “diferente”. La clave para ayudarle a tener éxito es reconocer que puede tener déficits leves que pueden ser abordados eficazmente, pero a la vez ser optimista y realista acerca de sus diferencias sociales o de aprendizaje.

Nuestro hijo es cariñoso y compasivo, lee con avidez y es creativo cuando construye cosas. Está en el percentil 90 en la percepción visual y espacial. A menudo “ve” cosas que otros no ven. Un ejemplo: “¡Mama, esa nube se parece a Idaho!”

Mi hijo sólo recibió servicios adicionales aparte de logopedia porque fue diagnosticado con PDD-NOS (una forma de autismo más leve), pero de lo contrario no habría cumplido los requisitos para los servicios especiales con solo el diagnóstico del síndrome de Klinefelter. Desde que empezó a recibir los servicios adicionales se le ha visto mucho más cómodo en la escuela y en general más feliz.

Si tu hijo empieza a tener dificultades en los grados primarios, es especialmente importante hacerle saber que no es culpa suya, y que no tiene nada que ver con ser perezoso. A la edad de seis, siete u ocho años, puedes empezar a explicarle de forma general que su cuerpo nació con algunas pequeñas diferencias, razón por la cual ha necesitado logopedia, por ejemplo, o por la que va a una clase especial de lectura. En ese momento no es necesario darle el diagnóstico difícil de pronunciar o darle muchos detalles. Yo le dije a mi hijo que tenía “mensajes” extra en sus células que dificultaron un poco que hablara de pequeño, o que escribiera a mano cuando ya estaba en la escuela.

Para cuando tenga nueve o diez años, debería ya haber visto a un endocrinólogo pediatra para empezar a monitorizar su progreso al comienzo y durante la pubertad. Es mejor

que esta no sea la primera vez que escuche que tiene una “diferencia” en su cuerpo.

No hay medidas médicas específicas que haya que tomar en la escuela primaria. Puedes notar que su aumento en estatura se acelera un tanto después de los seis años y que su cuerpo adquiere un aspecto de “piernas largas”. Muchos niños con SK llegan a ser altos para su edad y desarrollan extremidades largas. A menudo, la longitud de sus piernas desde la cintura hasta los pies excederá la longitud entre su trasero y la parte superior de la cabeza. La medida de los brazos extendidos, la cual debería ser aproximadamente igual que su estatura, a menudo la sobrepasa. Esto es característico del SK.

Sus articulaciones pueden ser hiperflexibles, y puede seguir teniendo problemas de equilibrio. Puedes ayudar a contrarrestar esta torpeza física promoviendo continuamente actividades que desarrollen la fuerza del tronco y manteniéndote físicamente activo con él. El kárate, la natación, el golf, el senderismo, la pesca, el ciclismo, el esquí, el piragüismo o la vela, y el entrenamiento con pesas, son algunas de las actividades que probablemente sea capaz de hacer sin miedo de hacerlo mal cuando compita con otros. Si le gustan los deportes de equipo haz por todos los medios que participe, pero no le obligues si es reacio.

Continúa animándole a seguir una buena alimentación que incluya mucho calcio. La fibra sigue siendo importante para estos niños. Si no le gusta comer fruta o verdura, incorpórala en batidos, salsa de espaguetis y pizza, magdalenas caseras, etc. Los que son “selectivos” a la hora de comer deben tomar multivitaminas, pero las megadosis de cualquier cosa son poco aconsejables a menos que las haya recetado un médico. Algunos médicos recomiendan el aceite de pescado, que proporcione ácidos grasos omega 3, como un medio de mejorar la función cerebral y la atención, disminuir la ansiedad y la depresión, y mejorar la salud cardiovascular. Existen algunas investigaciones que apoyan esto. Consulta a tu pediatra acerca de la dosis y fuentes recomendadas antes de comenzar a tomarlo.

También tienes que animarle a que cuide bien de sus dientes ya que puede ser más propenso a tener caries. Algunos padres les hacen limpiezas dentales a sus hijos cada tres meses, en vez de cada seis meses, para reducir las caries y tratarlas a tiempo. Para proteger sus dientes no le dejes tomar refrescos azucarados. También debes entender que los refrescos bajos en calorías pueden reducir la absorción de calcio; así que es bueno limitarlos a uno al día, y asegúrate de que tome leche desnatada o de que coma yogures y queso bajo en grasa.

Otra cosa que aprendí de la encuesta es el predominio del trastorno por déficit de atención y de la ansiedad/depresión entre los niños con SK en edad escolar. El treinta por ciento de los hombres y niños con SK clásico han sido diagnosticados con TDAH, y casi el 50 por ciento con depresión y ansiedad. Es más probable que el TDAH aparezca por primera vez durante la etapa de la escuela primaria, y en niños con SK, puede ser que su presentación como desatención no hiperactiva es lo que dificulta la concentración en clase. Algunos niños también muestran impulsividad, en el sentido de que actúan sin pensar en las consecuencias, por ejemplo tirando cosas en clase o golpeando a un hermano cuando están enfadados.

Hay medidas que se pueden tomar para disminuir el TDAH en el aula, como sentar al niño en las primeras filas de la clase y ponerlo en un ámbito con menos estudiantes. Si el TDAH está poniendo en peligro la vida familiar y el rendimiento escolar, una combinación de medicación y medidas del comportamiento funcionará mejor. Si se sospecha que un niño con SK tiene TDAH, este debe ser visto y tratado por un pediatra del desarrollo o por un psiquiatra infantil, que puedan utilizar las medidas adecuadas (como por ejemplo las escalas de Connors) para dar un diagnóstico definitivo y poder controlar tanto la eficacia del tratamiento como cualquier efecto secundario.

La depresión y la ansiedad pueden provenir de una variedad de causas, incluyendo la inseguridad social o la frustración cuando no les va bien en la escuela. La depresión y la ansiedad también pueden no tener una causa clara y ser el resultado de desequilibrios bioquímicos o problemas estructurales en el cerebro. En los niños con SK que desarrollan ansiedad y/o depresión durante la escuela primaria, la causa probable es una combinación de factores ambientales, así como de diferencias cerebrales directamente relacionadas con el cromosoma extra. En los niños de escuela primaria, la ansiedad y la depresión no se presentan a menudo de la misma forma que en los adultos. Los niños pueden llorar y sentirse tristes, pero con la misma frecuencia, la ansiedad y la depresión pueden presentarse como un comportamiento agresivo, con el niño destrozando su habitación y golpeando a otros niños o a miembros de su familia. Los problemas psiquiátricos que pueden ser comórbidos con el SK y otras ACSs se encuentran entre los más difíciles para las familias. Después del diagnóstico prenatal de John, esperaba dificultades del aprendizaje, pero nunca esperé la depresión severa que periódicamente emergió en mi hijo a lo largo de sus años escolares. Si estás viendo estos síntomas, es importante que consultes a un psicólogo y a un médico para recibir diagnósticos apropiados y desarrollar un plan de tratamiento que puede incluir terapias del comportamiento y posiblemente medicación.

La adolescencia en el niño con SK trae consigo la pubertad y, con frecuencia, la necesidad de comenzar el tratamiento con testosterona (a veces sólo se indica como “T”) si la pubertad no progresa con normalidad. La pubertad se caracteriza por el reemplazo del vello suave y liso de algunas partes del cuerpo por vello grueso, rizado y a menudo oscuro. Esto comienza con el vello de las axilas -llamado adrenarquia porque se piensa que ocurre debido a pequeñas cantidades de testosterona producidas por la glándula suprarrenal, que es la que crea la cortisona. Al mismo tiempo, el primer suceso del sistema reproductor es la secreción de una hormona pituitaria, la HL (hormona luteinizante). Al principio, es secretada sólo por la noche y los niveles de testosterona son bajos durante el día. Sin embargo, antes de la virilización obvia, esta testosterona nocturna hace que las células de los testículos crezcan. Por lo tanto, un aumento del tamaño de los testículos suele ser la primera señal de que un niño está entrando en la pubertad; aunque este cambio no es percibido con frecuencia por los médicos, los padres o el propio niño. Este crecimiento de los testículos es limitado en niños con SK.

Finalmente, la HL es secretada 24 horas al día, dando como resultado el comienzo del crecimiento del vello corporal, un aumento en la altura, cambio de voz, definición de los músculos y crecimiento del pene y del escroto. Durante la pubertad temprana, tanto los niños XY como los XXY pueden presentar un cierto aumento del tejido y/o grasa mamarios. En la mayoría de los niños XY, esta “ginecomastia” desaparece en un año. Esta puede ser más prominente y persistente en los niños XXY.

Al mismo tiempo, otra hormona pituitaria, la FSH (hormona foliculoestimulante), también comienza a estimular la multiplicación de las “células germinales”, que son las células que producen esperma. Esto provoca un mayor crecimiento de los testículos y la plenitud del escroto. En los hombres adultos, el 80-90% del volumen de los testículos se compone de células que producen esperma, y sólo el 10-15% se compone de células productoras de testosterona. El crecimiento de los testículos es limitado en niños que no tienen un número normal de células germinales y en los niños que carecen de hormonas pituitarias, HL y FSH.

Las prácticas más recomendables hoy en día para el adolescente con SK incluyen determinar cuándo ha comenzado la pubertad y monitorizar su progreso. Esto consiste en un examen físico para evaluar su salud general. El endocrinólogo observará el desarrollo del vello

axilar y púbico, examinará los testículos y medirá la longitud del pene para determinar la etapa de la pubertad, conocida como “etapa de Tanner”. El médico también examinará las proporciones del cuerpo y notará cualquier anomalía física obvia. Puede que se haga una radiografía de la mano para medir la edad ósea, y el médico podría solicitar un análisis de sangre del niño para medir los niveles de testosterona y gonadotropinas, HL y FSH, como medidas de hasta qué grado la pubertad ha comenzado, si es que ha comenzado, y si hay evidencia de que los testículos han comenzado a fallar.

La secreción de HL y FSH por la pituitaria es controlada por una parte del cerebro llamada hipotálamo. A medida que los testículos crecen, secretan testosterona y una proteína llamada inhibina que envía señales al cerebro de que los testículos están funcionando normalmente. Si los testículos no pueden crear suficiente testosterona, el cerebro hace que la pituitaria produzca una mayor cantidad de HL, lo cual es medible a través de un análisis de sangre. La FSH estimula las células de Sertoli para que aumenten las células germinales y el esperma. Si existe una deficiencia en el número de células germinales, lo cual puede ocurrir en el SK, los niveles de FSH seguirán aumentando en un esfuerzo por corregir la deficiencia. Además, una deficiencia en el número de células germinales impide que las células que producen testosterona respondan a la HL, y los niveles de HL aumentan. Las señales hormonales de que los testículos no están funcionando normalmente se pueden determinar mediante análisis de sangre.

Es probable que los niños con SK tengan un número reducido de células germinales y de Sertoli; aunque la extensión de esta deficiencia y el momento en el que ocurre varían y no se comprenden bien. Sin embargo, el crecimiento de los testículos al inicio de la pubertad puede ser limitado, y finalmente la producción de testosterona puede ser reducida, retrasando así los signos externos de la progresión de la pubertad. Cuando esto sucede, la HL y la FSH pueden aumentar a niveles excepcionalmente altos. No se sabe si estos niveles elevados causan realmente más daño o si sólo reflejan la pérdida progresiva de la capacidad de las células de los testículos para responder. Los niveles altos de HL pueden aumentar la producción de estrógeno de los testículos y aumentar la cantidad y duración del crecimiento de mamas visto en niños XY.

No se conoce con precisión la cantidad de células que producen esperma, células de Sertoli y células germinales, que se encuentran en los testículos de los niños con SK al entrar en la pubertad. Si hay una pérdida progresiva de estas células durante la pubertad, no sabemos cuál es la causa de que esto suceda ni sabemos la magnitud ni el momento de la pérdida. Sabemos que muchos hombres adultos con SK continúan produciendo pequeñas cantidades de espermatozoides normales que pueden ser recuperados con éxito para obtener un embarazo y el nacimiento de niños sanos XX y XY. También sabemos que algunos hombres con SK producen cantidades suficientes de testosterona a pesar de los niveles altos de HL y FSH. Se necesita investigación más extensa para determinar el plan de tratamiento que maximizará las posibilidades de fertilidad.

También es necesaria una investigación más extensa para saber cuándo y cuánta testosterona se debe dar para complementar la finalización de los cambios de la pubertad y/o para preservar las células germinales. Se sabe que algunos niños con SK producen esperma que puede ser criopreservado para un posible embarazo en el futuro. Las opiniones difieren en cuanto al momento y el tipo de tratamiento. Se debe buscar la opinión de endocrinólogos pediátricos y de adultos, expertos en fertilidad y urólogos más familiarizados con estos tratamientos.

Para los niños que no han sido diagnosticados antes de la pubertad, y para los niños cuyos padres y médicos no son conscientes de la importancia de ayudar a lo largo de la pubertad estancada con testosterona, la adolescencia puede convertirse en una época de inseguridad centrada en el fracaso de sus cuerpos por ser más masculinos. Los hombres que fueron diagnosticados más tarde han expresado su angustia al ver a amigos y compañeros de clase madurar mientras ellos no lograban desarrollar vello facial, musculatura adulta y genitales maduros. La encuesta incluye numerosas historias de hombres que sabían que algo iba mal, y que había algo diferente no sólo en relación a sus cuerpos, sino también a sus cerebros.

Tenía 17 años, la primavera de mi tercer año en el instituto de enseñanza secundaria. Mi médico llamó a un especialista para que se reuniera con nosotros en el hospital local. El especialista me hizo un examen físico y varias mediciones y me iba explicando lo que significaba cada medición. Después del examen físico me sentó con mis padres y nos explicó claramente el Síndrome de Klinefelter. Me dijo que comenzaría con la testosterona inmediatamente. Fue muy claro en sus explicaciones y respuestas a nuestras preguntas, y también fue muy cariñoso. ¡Siempre recordaré la ola de alivio tan enorme que me vino encima cuando el especialista por fin explicó que la afección que tenía no era normal y que podía ser tratada!

Ahora sabemos que los hombres hipogonadales pueden sufrir de depresión e irritabilidad, que carecen de energía y se sienten fatigados, y que a menudo carecen de interés sexual. Imagina al adolescente que no sólo se siente inseguro acerca de su cuerpo de aspecto inmaduro, sino que también sufre de depresión y fatiga, y se pregunta por qué tiene poco interés en el sexo cuando todos sus compañeros parecen estar obsesionados con ello. Los adolescentes pueden expresar esta confusión y sus inquietudes apartándose de su familia y amigos, comportándose mal de una manera explosiva o involucrándose en el abuso de drogas o actos impulsivos, como por ejemplo robar en tiendas.

Comenzando a la edad de nueve años aproximadamente, un niño con SK debe comenzar a ver a un endocrinólogo pediátrico o a otro especialista familiarizado con las recomendaciones más recientes para la monitorización de la pubertad y el tratamiento del SK. Si no hay ningún médico local con este nivel de conocimiento, es fundamental que los padres viajen a ver a un especialista académico u otro especialista que pueda asesorar al pediatra local del niño o al endocrinólogo en la gestión del tratamiento.

En todos los niños, una fracción de la testosterona circulante se convierte normalmente en hormonas como los estrógenos. La fracción de testosterona que se convierte en estradiol es alta en la pubertad temprana, cuando los niveles de testosterona son bajos, y a medida que la testosterona aumenta, la conversión fraccional disminuye. Esta es la razón por la cual el aumento de mamas que muchos niños sufren en la pubertad temprana se soluciona. Hay dos razones por las cuales los niños XXY pueden tener los estrógenos altos. En primer lugar, si el aumento de la testosterona es lento, la enzima que convierte la testosterona en estradiol no está lo suficientemente suprimida. En segundo lugar, si los niveles de HL aumentan a mediados o finales de la pubertad en un intento por aumentar la testosterona, esta “hiperestimulación” hace que los testículos produzcan más estradiol. A pesar de poder tener un nivel bajo-normal de testosterona, el niño también puede tener un nivel demasiado alto de estrógeno y la persistencia del aumento de mamas.

El objetivo de los suplementos de testosterona en un adolescente con XXY es promover el desarrollo de las características sexuales secundarias, como por ejemplo el crecimiento de la barba y el vello corporal. También ayudan a los niños a desarrollar la distribución de la grasa corporal masculina, la masa muscular y la densidad ósea. Hay una gran variación en la cantidad de estrógeno producido por los niños con SK. Si la pubertad se retrasa y los niveles de testosterona están por debajo de lo normal, los suplementos de testosterona para recuperar los niveles normales reducirán los niveles de estrógeno y podrían prevenir un mayor agrandamiento de mamas, si este ya existe. También ha sido declarado que la testosterona suplementaria ayuda a reducir la fatiga en los adolescentes, al igual que tiene un impacto positivo en la atención, el comportamiento, el estado de ánimo y el rendimiento académico.

El tratamiento con testosterona se inicia generalmente de principios a mediados de la pubertad, cuando la HL y la FSH empiezan a aumentar, lo que indica el comienzo de la insuficiencia testicular. Al inicio del tratamiento las dosis hormonales son bastante bajas y se van aumentando lentamente. Hay un cierto desacuerdo entre los profesionales acerca de la ruta de T suplementaria a seguir para un adolescente: gel o inyección. Dado que los paquetes pequeños o cada bomba de gel distribuyen más testosterona de la que se ha estudiado para la inducción de la pubertad, hay muchos médicos que creen que un niño debería comenzar con inyecciones mensuales de 50 a 75 mg de una de las preparaciones de acción prolongada, enantato o cipionato de testosterona. Esto se puede aumentar lentamente hasta que el adolescente esté recibiendo 100 mg dos veces al mes a mediados de su pubertad, momento en el que se puede cambiar de 1,25 mg a 2,5 mg de gel por día. Otros médicos inician la terapia utilizando una pequeña cantidad de gel diario con el fin de evitar los niveles muy altos de T en sangre que están presentes inmediatamente después de una inyección. Existe evidencia de que el nivel muy alto de testosterona producido justo después de una inyección puede interrumpir la producción de esperma. Si el niño y sus padres están interesados en la criopreservación de esperma para su uso posterior en ICSI, entonces puede que prefieran usar el gel.

Se lo dijimos inmediatamente porque tenía 16 años y nos dirigíamos al endocrinólogo para comenzar la terapia con testosterona. Sus niveles estaban extremadamente bajos, en 250, estaba débil y agotado y no tenía energía para ninguna actividad. Se tomó bien el diagnóstico. ¡Ya sabía que era estéril, porque había prestado atención en clase de biología! En cierto modo fue un alivio para él saber por qué se sentía un poco diferente de sus hermanos y compañeros.

Los padres, su hijo y el médico deben sopesar los pros y los contras de la utilización del gel y de las inyecciones. Deben tener en cuenta la aversión de los adolescentes a las agujas, así como la conocida tendencia de los adolescentes a ser irregulares en el cumplimiento de una rutina que requiera la aplicación diaria de gel. Algunas familias sostienen que aunque el gel proporciona un nivel muy uniforme de testosterona, no parece tener un impacto tan beneficioso en la reducción de la fatiga y la regulación del comportamiento como la testosterona inyectada. No existen estudios en este momento que comparen los dos métodos.

Hay tres posibles enfoques de la fertilidad en las personas con SK. En primer lugar, en raros casos, en los hombres con mosaicismo XX/XXY, la producción de esperma puede ser suficiente para conseguir un embarazo sin tratamiento especial. En segundo lugar, algunos niños con XXY pueden producir suficiente esperma en la pubertad temprana para ser

“congelado” (criopreservado en nitrógeno líquido en un banco de esperma autorizado). A pesar de que se ha observado el esperma en niños con SK en la pubertad temprana, y este puede ser recuperado del fluido seminal después de la masturbación, la normalidad de estos espermatozoides y su supervivencia en criopreservación prolongada no ha sido probada. El coste del almacenamiento prolongado varía considerablemente. Algunos psicólogos del desarrollo han expresado su preocupación por el posible impacto de estos procedimientos en niños en esta etapa del desarrollo sexual. Una tercera alternativa es buscar ayuda profesional de expertos de fertilización in vitro (FIV) en el momento en el que el adulto con SK desea un embarazo. Hay una tasa alta de recuperación de esperma a través de una biopsia testicular en adultos con SK, y se han alcanzado embarazos con éxito en unidades de FIV expertas en la inyección intracitoplasmática de espermatozoides (inyección de espermatozoides en óvulos para lograr la fertilización). Investigaciones de la ciencia básica reproductiva podrían tener éxito en el futuro en la producción exitosa de esperma a partir de células germinales en un tubo de ensayo. Se requieren estudios clínicos a largo plazo para establecer el mejor enfoque para la fertilidad en hombres con SK.

Con el fin de trabajar más eficazmente con el médico, los padres necesitan explicar el SK a su hijo lo más claramente posible. Puede ayudar mostrarle al niño una gráfica de los cromosomas de la célula y explicar que el cromosoma X extra no tiene nada que ver con la sexualidad o la “masculinidad”; que es simplemente un poco más de material genético que puede tener algo que ver con problemas del aprendizaje y del habla, si es que él sufre alguno. Explícale que el SK también puede hacer que necesite tomar un suplemento hormonal para completar su desarrollo masculino. Explícale que de ninguna manera él es “en parte niña”, y que esta afección es de hecho bastante común.

Es mejor darle primero una explicación sencilla justo antes de que entre en la pubertad, y dejarle que se sienta cómodo con este conocimiento antes de pasar a las complejidades de la infertilidad, ya que pueden ser demasiado difíciles de entender para un niño de nueve años de edad. A medida que comience a aprender acerca de la sexualidad y la reproducción, puedes introducir la idea de que el SK puede hacer que necesite ser padre a través de una manera diferente, utilizando la reproducción asistida o la adopción. Haz hincapié en que los adultos con SK son perfectamente capaces de mantener relaciones sexuales con sus parejas, pero que muchos son incapaces de producir esperma pasada la edad adulta temprana. Esto te permitirá iniciar la conversación sobre la conservación de esperma en el momento más adecuado.

Como las muestras de esperma se obtienen a través de la masturbación del adolescente o adulto joven, el procedimiento tendrá que ser debatido. Aunque hay poca información y orientación con respecto al impacto psicológico y del desarrollo de las experiencias sexuales de los preadolescentes o niños en el comienzo de la adolescencia, las preguntas y consejos pueden ser tratados más adecuadamente por un médico (pediatra, endocrinólogo pediatra o urólogo) con el que el niño se sienta cómodo.

Los padres de los adolescentes también tendrán que hacer hincapié en que aunque un hombre con 47,XXY, tendrá en gran medida una concentración de espermatozoides reducida, todos los hombres con SK necesitan practicar sexo seguro y usar preservativos, a menos que estén en una relación monógama estable y estén seguros del estado de salud de sus parejas.

Un problema adicional del que deben ser conscientes los padres de adolescentes con SK y los proveedores de salud, es que existen algunos adultos con SK que no se sienten hombres completamente, pero se han desarrollado como personas intersexuales. Algunos adultos con SK, aunque son una pequeña minoría, prefieren vivir como mujeres. La importancia

de este aspecto se planteó en la encuesta, y se analiza con más detalle en las páginas 82 a 85 de esta guía.

Otro aspecto al que muchos adolescentes con SK se enfrentan es la ginecomastia. Muchos niños adolescentes, independientemente de su firma genética, desarrollan ginecomastia durante la pubertad. El tejido mamario es sensible tanto a los estrógenos como a los andrógenos (la testosterona inhibe el crecimiento de las mamas). Al comienzo de la pubertad, la fracción de testosterona convertida en estrógeno es lo suficientemente alta para estimular el crecimiento de las mamas. El aumento de los niveles de testosterona reduce la cantidad de testosterona convertida en estrógeno e inhibe directamente el crecimiento mamario. Así, a medida que aumentan los niveles de testosterona, cualquier crecimiento de mamas existente desaparece en la mayoría de los niños y en muchos niños con SK. Sin embargo, para alrededor del 30 por ciento de los varones con SK, el desarrollo mamario se mantiene y puede acelerarse, causando malestar y angustia psicológica. Para los niños con SK que requieren tratamiento con testosterona, los niveles elevados inhiben la producción de estrógeno y el crecimiento de mamas. Algunos médicos han tenido éxito en el tratamiento de adolescentes con un inhibidor de aromatasas para reducir la conversión de testosterona a estradiol, lo cual puede disminuir la ginecomastia.

Un médico puede ayudar a la familia a determinar si la pubertad ha concluido y si es poco probable que la ginecomastia que queda desaparezca por sí sola. Si este es el caso, y el niño está angustiado por el tejido mamario, o si siente dolor, obtén una derivación a un cirujano plástico especializado en la corrección de la ginecomastia y en esculpir el pecho masculino. Muchas compañías de seguros niegan la cobertura, creyendo que esto es meramente estético. Sin embargo, la extirpación del tejido mamario puede ayudar a reducir el riesgo elevado de cáncer de mama en varones con SK, así como a reducir la incomodidad, y es fundamental para la salud mental de un hombre joven que está destrozado por tener pechos que siente que no debería tener. Si tu compañía de seguros no paga esta cirugía, busca a un cirujano que ofrezca un plan de pago.

La adolescencia es mucho más que pubertad y hormonas para un adolescente con SK, aunque la mayoría de los padres de adolescentes no estén realmente seguros de esto! El adolescente tomará decisiones acerca de amigos y actividades, y estará considerando su vida después del instituto y tratando de tomar cursos apropiados que lo conduzcan a sus metas después de la educación secundaria. No hay duda de que la adolescencia es una etapa difícil para la mayoría de las familias, y puede ser realmente un gran reto para los adolescentes con SK. Al ayudarlo médicamente durante la pubertad, los padres pueden al menos minimizar los efectos traumáticos de una pubertad incompleta, los niveles bajos de testosterona, y la ginecomastia.

Para los padres existen algunos objetivos importantes para la adolescencia de sus hijos. Es importante continuar haciendo hincapié en prácticas de buena salud, especialmente en seguir una buena dieta que proporcione cantidades adecuadas de calcio y vitamina D para ayudar con la mineralización de los huesos, ya que ayuda a prevenir la osteoporosis en el futuro. Es difícil limitar la comida basura en la dieta de un adolescente, pero el SK puede hacer que algunos adolescentes sean propensos a engordar, especialmente en el abdomen. Los padres pueden intentarlo, aunque a lo mejor no lo logren.

Es igual de importante seguir ayudando al adolescente a encontrar actividades físicas y deportes que le gusten, y fomentar el hábito de hacer ejercicio. Para algunos adolescentes es más agradable hacer deportes individuales que en equipo. El entrenamiento de fuerza con pesas, que aumenta la densidad ósea, incluyendo ejercicios de la parte superior del cuerpo,

siempre será necesario en su vida, y los padres deben recompensar a su hijo adolescente por seguir haciéndolo. El ejercicio puede ser tan simple como caminar o tan complejo como el hockey o el esgrima.

Muchos de los estudiantes que tienen éxito académicamente en la escuela primaria y a principios de la escuela secundaria pueden ver como un desafío las mayores exigencias del trabajo del instituto y de la preparación académica para los exámenes estandarizados de graduación. Debido a que el SK puede afectar la velocidad para recordar y procesar información, los estudiantes brillantes pueden desarrollar problemas a la hora de hacer exámenes. Los estudiantes con SK también pueden experimentar dificultades cuando las tareas de los cursos del instituto exigen cada vez más análisis escritos. Pueden encontrar difícil la expresión verbal, y casi imposible el proceso de desarrollar una redacción y escribirla a mano. Para los estudiantes que pueden no haber necesitado ningún servicio de educación especial para hacer el trabajo académico más elemental y básico de años anteriores, quizás ahora sus padres necesiten solicitar adaptaciones académicas, tales como tiempo extra en los exámenes, o el uso de un ordenador portátil en el aula para tomar apuntes.

Las preguntas abiertas de la encuesta acerca de los programas educativos proporcionaron muchos informes de personal de escuelas que tenía problemas para comprender las dificultades de aprendizaje de los estudiantes con SK. Los padres declararon que muchas escuelas denominaron a sus hijos “perezosos” y “de bajo rendimiento”, en gran parte debido a que tienen un CI en el rango normal, y sin embargo no les fue bien en el trabajo académico. Este problema también ocurre en las otras condiciones de ACS, la Trisomía X y 47,XYY.

En un capítulo posterior se incluyen recomendaciones educativas concretas para apoyar al estudiante en su graduación del instituto y en la transición con éxito a la universidad o al trabajo. Aunque más del 85 por ciento de los estudiantes con SK se gradúan del instituto, algunos abandonan los estudios. En América del Norte el abandono del instituto puede conducir a una vida en la que tendrá dificultades para conseguir un empleo, ganará menos dinero que sus compañeros que se graduaron, y tendrá más probabilidades de estar desempleado a largo plazo. Los padres de niños con SK que corren el riesgo de no obtener el título de bachillerato podrían tener que tomar medidas extraordinarias para asegurarse de que sus hijos sean capaces de graduarse con éxito. A veces esto significa inscribirlos en un instituto alternativo, educarlos en casa utilizando programas de educación por internet, o ayudarles a completar el GED (Diploma de Equivalencia General).

La transición del instituto a la edad adulta es tan importante para los jóvenes con cromosomas X e Y adicionales que se trata como un capítulo separado en esta guía. Los padres necesitan hacer todo lo posible para ayudar a desarrollar un plan con el equipo de la escuela para que su hijo se gradúe del instituto y para que existan planes claros para la universidad, formación profesional o trabajo después de la graduación. Los padres de los estudiantes con una clara orientación y planes para la universidad, o una oferta de trabajo planificada para después de la graduación, no deben preocuparse. Sin embargo, muchos estudiantes de bachillerato con SK son menos maduros que sus compañeros, y podrían no estar listos en absoluto para lanzarse a la vida adulta independiente a la edad de 18 o 19 años. A lo largo del bachillerato, los padres necesitan recordar que aunque su hijo estudiante tenga la misma edad cronológica que sus compañeros, psicológicamente puede estar uno o más años por detrás.

Una de las observaciones frecuentes de los adultos con SK, sus padres y los profesionales que han realizado estudios longitudinales, es que el SK no es en sí mismo una

discapacidad del desarrollo, pero puede estar asociado a discapacidades y retrasos del desarrollo. Sin embargo, a la edad de treinta años la mayoría de los adultos con SK han “alcanzado el nivel normal” y han logrado establecerse en puestos de trabajo y en relaciones. Esto parece que ocurre con cinco o diez años de retraso durante la edad adulta para un número significativo de adultos con SK. Para los padres, hermanos, parejas y profesionales que aman y trabajan con estos hombres, es importante recordar este punto. Es una buena razón para no presionarles para que terminen el instituto antes de que estén listos, o para no exigirles que vayan a una universidad durante cuatro años cuando en realidad quizás estén solo preparados para desplazarse a un colegio comunitario y asistir a clases a tiempo parcial.

Esta sección está escrita en parte para los padres con hijos adultos con XXY, así como para los más de 140 adultos con mosaico y no mosaico de XXY, que respondieron a la reciente encuesta, y que solicitaron información sobre el funcionamiento en la vida adulta. Es útil revisar las características de este grupo de adultos con XXY. La edad media es de 47 años; setenta y cuatro por ciento fueron diagnosticados después de los 18 años. Las razones más frecuentes por las cuales estos individuos se sometieron a pruebas genéticas fueron: el 37%, por testículos pequeños; el 26%, por infertilidad; y el 23%, por problemas de aprendizaje, de comportamiento, o psicológicos. El sesenta por ciento recibieron servicios de educación especial en la escuela, siendo los servicios de lectura los más comunes. Cuando se les preguntó acerca del acoso escolar, el 47% me dijo que habían sido objeto de acoso frecuente y severo, y el 42% habían sido objeto de acoso esporádico. El noventa por ciento se habían graduado del instituto, y casi la mitad recibieron calificaciones de A y B (Sobresaliente y Notable) en su última experiencia académica. El setenta y cinco por ciento estaban en empleo activo o ya estaban retirados, en una gama de ocupaciones que iban desde oficios profesionales o cualificados hasta empleos no cualificados y del sector de los servicios. Otro 25% declaró que habían recibido prestaciones públicas por incapacidad.

Presté mucha atención a las respuestas de los adultos a preguntas abiertas. La mayoría estaban aliviados al haber recibido finalmente un diagnóstico que explicara la depresión y la ansiedad desconcertante que sufrían, y sus preocupaciones acerca de un cuerpo que no se desarrollaba de una manera típicamente masculina. También expresaron su frustración en cuanto a que muy pocos médicos estaban familiarizados con esta condición genética relativamente común. La falta de familiaridad había retrasado el diagnóstico para un número considerable de ellos.

Los adultos también estaban preocupados porque mucha de la información sobre el SK a lo largo de la vida es acerca de los niños y los adultos jóvenes; parece que hay poco conocimiento de cómo el SK afecta a los adultos de mediana edad o mayores. Cabe señalar que este grupo de adultos representa a aquellos de la población adulta que pueden expresarse bien verbalmente. También son adultos que hablan inglés y de alguna manera tienen algo que ver con los grupos de apoyo. Hubo una representación significativa de adultos de fuera de los Estados Unidos y Canadá, incluyendo Australia, el Reino Unido, los Países Bajos y los países Escandinavos, Japón y otros países.

A diferencia de los autoinformes de los adultos, las respuestas de los padres de adultos con SK no solían retratar una imagen optimista de adultos que habían superado desafíos con éxito. Los padres declararon un mayor porcentaje de hijos adultos que estaban recibiendo prestaciones por incapacidad, así como una mayor tasa de desempleo. Los padres estaban más preocupados por la vida de sus hijos, pero esto puede reflejar el hecho de que nuestros entrevistados eran padres que aún están bastante involucrados en las vidas de sus hijos, y quizás tienen hijos más jóvenes que todavía necesitan su ayuda, o tienen hijos que se han visto afectados más severamente y son menos capaces de funcionar de manera independiente.

En general, los hombres con SK parecen estar satisfechos con sus vidas, pero señalan que en términos de satisfacción profesional y de relaciones interpersonales, el SK ha tenido un impacto bastante significativo. Incluso aunque las dificultades de aprendizaje que los hombres sufrieron no fueron lo suficientemente graves como para requerir servicios o adaptaciones especiales de educación, hay en general un trasfondo en las respuestas de que el éxito académico de este grupo de adultos requiere trabajo duro bien enfocado, incluyendo tiempo extra y esfuerzo en el estudio con el fin de hacerlo tan bien como sus compañeros de clase. Muchos de los que llegaron a nivel universitario señalaron que tuvieron que superar dificultades de la memoria verbal, de la velocidad de la memoria y procesamiento verbal, y de la capacidad de atención, con el fin de tener éxito.

Varios hombres apuntaron con orgullo que aunque les había costado más años el obtener credenciales, ya fuera un título universitario u otra experiencia y formación profesional, al hacerse mayores y más maduros se sintieron cada vez más motivados para tener éxito. Esto parece reflejar la experiencia relatada en un artículo de 1987 escrito por J. Nielsen y B. Pelsen de Dinamarca, en relación a un estudio de seguimiento realizado a 34 hombres con Klinefelter veinte años después de que el grupo fuera estudiado por primera vez. También hay que señalar que en muchos casos tanto los padres de los adultos como los propios adultos describen cómo por fin sus vidas habían “encajado” después de haber experimentado retos profesionales y personales significativos en la edad adulta temprana.

Debido a la gran variedad en el funcionamiento como adultos, es imposible generalizar acerca del éxito profesional y el logro de la independencia total en términos de la capacidad de ser autónomo. La mayoría de los adultos con SK, aproximadamente el 80 por ciento, son autónomos, incluso si el establecerse en una carrera profesional se retrasó de alguna manera en comparación con lo que ellos y sus padres, en muchos casos, consideraban la norma. Dados los desafíos académicos, sociales y emocionales, a los que muchos de estos adultos se han enfrentado al crecer, el hecho de que una mayoría significativa haya logrado el éxito es un tributo a la resistencia y a la fuerza de adaptación de este grupo. En muchos casos individuos y familias han opinado que la aceptación de sus diferencias es la clave para “seguir adelante con la vida adulta”.

Entre las diferencias mencionadas con las que los adultos han tenido que reconciliarse están los problemas de aprendizaje a pesar de tener una inteligencia normal, la falta de confianza en sí mismos durante la infancia y la adolescencia, y una sensación de inseguridad acerca de la “masculinidad” tanto de sus cuerpos como de sus personalidades. Para algunos la reconciliación se alivió al recibir un diagnóstico. Para otros el diagnóstico fue claro, pero la aceptación del mismo requirió más madurez, así como un hecho relevante en sus vidas, tal como conocer a la pareja adecuada, o descubrir un talento profesional. Para el adulto con SK, su familia y amigos, existe la necesidad de ejercitar la paciencia sobre su progreso hacia la madurez. Conseguir la independencia puede llevarle más tiempo que al adulto típico.

Un segundo asunto de interés es que muchos adultos con SK me comentan que no sienten que sus personalidades sean consistentes con respecto a lo que puede ser visto como el típico “hombre”: asertivo, seguro, atlético y dominante. Sienten que son más sensibles que los típicos hombres. Su confianza en sí mismos ha sido debilitada por su torpeza, tanto física como social, así como por sus dificultades con la auto-expresión. Además, sus puntos fuertes no están comprendidos ni en el dominio verbal ni en el físico, sino que más bien se demuestran de manera más tranquila, a través de las relaciones interpersonales o por ser técnicos capacitados, como ingenieros, programadores, carpinteros, artistas y escritores técnicos. Aquí es donde es importante que las familias apoyen a sus adolescentes y adultos jóvenes. Muchos citaron el acoso escolar y laboral como experiencias muy dolorosas. Pensaron que la

intimidación fue dirigida hacia ellos por sus personalidades tranquilas y a veces tímidas. En cambio, para un número limitado, la falta de aceptación por parte de la madre y del padre, particularmente el padre, fue más dolorosa que el acoso. La magnitud con la que las familias y personas cercanas al adulto con SK pueden apoyarle y hacerle saber que es valorado, le ayudará a maximizar su progreso hacia la independencia, incluso si su adolescencia se vio dañada en cierta medida por los retos sociales y del aprendizaje.

Una recomendación final para maximizar el funcionamiento como adulto es obtener cuidado médico de alta calidad, para así abordar eficientemente los aspectos endocrinos y de otra índole asociados con el SK. Esto es un verdadero desafío dado que solamente existe un número limitado de médicos y otros profesionales sanitarios dedicados, que han desarrollado consultas especializadas en el SK y las ACS. Debido al número reducido de estos médicos, puede requerir un cierto gasto económico y esfuerzo para viajar y visitar a un especialista académico que pueda dar recomendaciones que posteriormente puedan seguirse en casa con el médico local.

Recientemente ha habido varios avances en la gestión y tratamiento de adolescentes y adultos con SK. Esto incluye mejor información respecto a la determinación de cuándo y si la terapia de testosterona es necesaria, y ciertamente mejores métodos de administración de testosterona, tales como geles, gránulos y aplicadores de axila. En algunos casos la medicación adicional puede ayudar a compensar la ginecomastia en la que pueden desembocar las aberraciones hormonales. Los médicos que están al corriente de las últimas investigaciones saben que los adultos con SK no son necesariamente infértiles. Algunos adolescentes jóvenes disponen de esperma que puede ser criopreservado para uso posterior en reproducción asistida. Algunos adultos jóvenes también pueden llegar a ser padres biológicos a través de una variedad de técnicas. Los médicos con conocimientos actualizados sobre el SK serán conscientes de las enfermedades que pueden estar asociadas al síndrome, tales como la depresión o la diabetes tipo 2, y pueden proporcionar orientación y derivación a especialistas para abordar estos asuntos.

Soy optimista y creo ver lo que ahora parece ser una concienciación, que crece lentamente pero que se está acelerando, sobre el SK como un fenotipo genético altamente variable, que merece la atención de investigadores y profesionales del campo médico y educacional. El número de niños y adultos con el síndrome es elevado, aunque solo el 30 por ciento sean diagnosticados durante su vida. La concienciación apropiada de médicos, psicólogos y educadores sobre la constelación de síntomas que deberían despertar la sospecha acerca de un posible diagnóstico puede dar pie a más pruebas, y como consecuencia a diagnósticos más tempranos y más completos.

Mientras tanto, como comunidad, dependemos el uno del otro para la autoeducación, y hasta cierto punto, nuestra comunidad necesitará tomar las riendas a la hora de educar a los profesionales sobre el SK y sobre cómo trabajar eficientemente con esta población. Tengo esperanzas de que habrá un aumento en el número de programas de educación continua para profesionales, tales como asesores genéticos y médicos de familia, y que así el material desactualizado e inexacto que resalta criminalidad y discapacidad intelectual se podrá sustituir por información útil sobre terapias efectivas y reducción de factores de riesgo.

Tengo mis dudas a la hora de tratar las posibles **complicaciones médicas** de una condición genética como el SK, por miedo a asustar tanto a padres como a adolescentes y adultos que hayan sido diagnosticados recientemente. Esta exposición se hace con el propósito de educar a adultos y familias sobre temas de cuidado de la salud para los que deberían tener una concienciación razonada. De ese modo pueden estar alerta y pueden educar a sus propios

proveedores de atención médica sobre la necesidad de chequeos médicos. Sin embargo, los individuos y las familias deben estar tranquilos ya que, si bien la esperanza de vida de los adultos con SK está ligeramente reducida, en un promedio de menos de 2 años, a través de cuidados médicos de calidad y cambios en el estilo de vida, tales como perder peso y dejar de fumar, pueden ayudar a minimizar los riesgos de contraer enfermedades asociadas con el síndrome.

Cuando entrevisté a adultos sobre necesidades educativas, la información más solicitada fue la relacionada con las implicaciones de cuidado de la salud del SK, particularmente en la mediana y tercera edad. Los padres también mencionaron con frecuencia la necesidad de orientación sobre asuntos médicos y psiquiátricos. Por favor utiliza esta información para ayudar a informar al personal sanitario; no la utilices para preocuparte en exceso sobre posibles problemas de salud. Todos tenemos un cierto riesgo genético, pero la mayoría no sabemos cuáles son esos riesgos. En el caso del SK tenemos conocimientos acerca de los posibles riesgos de salud y por lo tanto tenemos la oportunidad de aplicar cambios en el estilo de vida y otros cambios para prevenir o minimizar problemas de salud futuros.

Intento encontrar profesionales que tengan al menos un conocimiento básico del SK. Si no lo tienen, yo les educo. A lo largo de los años he descubierto que cuando conoces a los médicos y empiezas a informarles sobre el SK, ellos expresan su deseo de querer ayudar físicamente antes de decir nada. El dar un paso hacia atrás es una buena señal de que no van a querer aprender lo suficiente para ser de ayuda.

La mayoría de los médicos que he visto saben algunas cosas sobre XXY, tales como las que se pueden leer en la red. He considerado necesario buscar a especialistas como endocrinólogos y psico-farmacólogos con formación especializada en relación con el SK, para así supervisar el tratamiento de los muchos problemas asociados que parezco sufrir: ansiedad, depresión, osteoporosis, colesterol alto, etc.

Me preocupa que pueda tener dificultades en el futuro para mantener a mi mujer debido al deterioro de mi salud. Estoy jubilado a la edad de 60 años a causa de problemas físicos que probablemente podrían haberse evitado si hubiera sido tratado antes por médicos mejor informados.

El riesgo del SK parece resultar tanto del hipogonadismo, causado por niveles de testosterona más bajos a lo largo de la vida, como de causas determinadas a nivel molecular debido al material cromosómico adicional, la “doble-dosis” de los genes que no están inactivados en el cromosoma X. Aunque parece bastante claro que la osteoporosis, por ejemplo, surge de niveles bajos de testosterona a lo largo de la vida, otras posibles complicaciones, tales como un índice incrementado de diabetes tipo 2, no tienen una causa clara.

Los problemas médicos más graves que pueden afectar a hombres con SK parecen ser desproporcionadamente la osteopenia y la osteoporosis; la diabetes; colesterol y niveles lípidos elevados; enfermedades autoinmunes como el lupus; úlceras venosas, trombosis venosa profunda (coágulos sanguíneos), y enfermedad vascular periférica; y ciertos tipos de cáncer, tales como cáncer de mama y de pulmón, y los que implican tumores mediastinales (como el linfoma) y tumores de células germinales (como el cáncer testicular). Los problemas dentales están también bien documentados y fueron declarados por más del 60 por ciento de los

hombres que realizaron nuestra encuesta. Además la depresión y la ansiedad también fueron declaradas por más del 60 por ciento de los encuestados.

La osteoporosis y la osteopenia afectan a más de la tercera parte de todos los adultos. La osteoporosis es una enfermedad ósea que conduce a la fragilidad y facilidad de fractura de los huesos, que se define como una densidad mineral ósea menor de 2,5 desviación estándar por debajo del promedio de la masa ósea máxima de adultos jóvenes sanos. La osteopenia es precursora de la osteoporosis, y se define como una densidad ósea de entre 1 y 2,5 desviación estándar por debajo de la media de adultos jóvenes sanos. En adultos más maduros estas enfermedades pueden provocar fracturas de cadera y fracturas de compresión de la columna vertebral, las cuales pueden contribuir sustancialmente a la minusvalía y a la mortalidad. La densidad ósea baja en niños y adultos con SK puede ser detectada en la adolescencia, y parece estar directamente relacionada con niveles bajos de testosterona que interfieren con la mineralización ósea completa. El problema se agrava con el tono muscular bajo, ya que puede evitar que los músculos proporcionen tensión a los huesos durante ejercicios de soporte de peso necesarios para aumentar la densidad ósea.

La primera línea de defensa contra el adelgazamiento de huesos es la suplementación apropiada con testosterona. Además, los niños y adultos con SK necesitan dedicarse regularmente a realizar ejercicios de soporte de peso para así mantener la densidad ósea, junto con una buena dieta y suplementos de calcio y vitamina D, cuando éstos sean recomendados. Se deberían realizar densitometrías óseas (DEXA) para controlar la densidad ósea. Para aquellos que desarrollen osteoporosis u osteopenia, hay otras medidas que se pueden tomar. El médico puede recomendar bifosfonatos (Fosamax, Boniva, Reclast) para reconstruir los huesos, aunque el uso de estos medicamentos a largo plazo puede causar efectos secundarios. También existe buena información médica que sugiere que ponerse de pie y mantener el equilibrio encima de una plataforma vibratoria durante unos cinco minutos al día puede mejorar la densidad ósea sustancialmente. Las personas preocupadas por la densidad ósea deberían también limitar el consumo de todo tipo de refrescos a uno al día, ya sean con azúcar o bajos en calorías, ya que el fósforo que contienen los refrescos parece impedir que los huesos absorban el calcio.

Las diabetes tipo 1 y tipo 2 son más comunes en hombres con SK que en hombres no afectados. La diabetes tipo 1 es una enfermedad autoinmune en la que se destruye la capacidad del páncreas para producir insulina. El tipo de diabetes más común, tanto entre la población general como entre personas con SK, es de tipo 2, en la que el cuerpo se vuelve resistente a la insulina. Esto puede ser un efecto secundario de la obesidad, particularmente de la obesidad troncal (abdominal), la cual afecta a muchos adolescentes y hombres con SK. La grasa de la parte media del cuerpo parece ser un órgano en sí mismo, y contribuye al trastorno conocido como síndrome metabólico, que se caracteriza por niveles altos de colesterol y lípidos, hipertensión, y resistencia a la insulina.

Los hombres con SK, particularmente cuando tienen niveles bajos de testosterona, son propensos a desarrollar síndrome metabólico. La testosterona puede reducir la tendencia a adquirir este trastorno, pero cambios en el estilo de vida son realmente esenciales para controlarlo. Esto incluye ejercicio regular cardiovascular y de soporte de peso, además de la adopción de una dieta baja en grasas y carbohidratos y alta en proteínas, haciendo hincapié en cereales integrales, fruta y verdura.

La dieta y el ejercicio a menudo no son suficientes para que los hombres con SK puedan controlar su colesterol y su presión arterial. Puede que necesiten seguir las recomendaciones del médico y tomar estatinas para controlar los lípidos, además de

medicación para controlar la presión arterial. Hay que resaltar que los hombres con SK pueden encontrar extremadamente difícil controlar el peso; no es el resultado de un “trastorno de la personalidad”, o por no esforzarse lo suficiente. Parece haber cuestiones metabólicas que afectan a los hombres con SK que pueden no afectar a la población general. Incluso los hombres de la encuesta con peso normal parecen tener un mayor riesgo de sufrir colesterol y niveles lípidos altos.

Vale la pena mencionar que puede haber barreras psicológicas y del comportamiento a la hora de mantener una buena dieta y un estilo de vida activo. Algunos de los síntomas del SK pueden interferir con la disciplina que se requiere para seguir un programa de salud. Es más probable tener éxito proporcionando al individuo apoyo en vez de criticismo.

Las enfermedades autoinmunes, como por ejemplo el lupus, la artritis reumatoide y ciertos problemas de tiroides, son considerablemente más comunes entre los hombres con SK. No existen medidas preventivas al respecto, ni información que verifique que la testosterona puede minimizar el riesgo de desarrollar estas enfermedades. Existe especulación de que, como las mujeres tienen mayor riesgo que los hombres de desarrollar enfermedades autoinmunes, o bien la presencia de dos cromosomas X o los niveles de estrógeno más altos pueden contribuir al riesgo.

Sabemos que las úlceras venosas y la enfermedad vascular periférica son mucho más comunes en hombres con SK que en la población general. La trombosis venosa profunda (TVP) y la embolia pulmonar ocurren más a menudo que en la población general, y pueden afectar tanto a hombres con SK bastante jóvenes como también a hombres más maduros. No se entiende completamente la causa de estos problemas, pero o bien los niveles bajos de andrógenos o los efectos del material cromosómico adicional pueden afectar la habilidad natural de la sangre de reducir la coagulación. La prevención, además de mantener una buena salud general, es difícil. Para aquellos que vayan a someterse a cirugía electiva programada, merece la pena hablar con su médico sobre la posibilidad de tomar aspirina u otra terapia anticoagulante como preventivo después de la cirugía. El uso de medias de compresión después de la cirugía puede ser también recomendable. Si parece que una úlcera se está formando en el pie o la pierna, es necesario consultar a un buen especialista de tratamiento de las heridas inmediatamente.

Muchos médicos no están familiarizados con el SK y con su asociación como factor de riesgo para la TVP y la embolia pulmonar. Por lo tanto educarles al respecto depende de ti. Adolescentes y adultos con SK en vuelos aéreos de más de una hora deben intentar levantarse y pasear cada hora para minimizar el riesgo de TVP causado por inactividad en viajes en avión.

Los hombres con SK tienen de hecho un riesgo más bajo de enfermedad cardíaca isquémica (angina o infarto causado por un estrechamiento de las arterias o por obstrucción por coagulación) que los hombres en general; de hecho su riesgo está más cerca del de las mujeres, quizás por el efecto protector de los niveles de estrógeno más elevados.

Los hombres con SK también tienen un riesgo más bajo de cáncer de próstata que el resto de los hombres, pero probablemente la única razón para ello es que algunos hombres con SK no son tratados con testosterona. Para aquellos hombres que toman testosterona suplementaria como para los que no la toman, el cáncer de próstata sigue siendo un riesgo, y deben hacerse exámenes de próstata regulares siguiendo las recomendaciones del médico. El riesgo de cáncer de mama y de pulmón es elevado, y puede también haber un riesgo mayor de tumores de células germinales (cáncer testicular) y de tumores mediastinales, incluyendo el linfoma. Los hombres con SK necesitan realizarse autoexploraciones testiculares y de mamas

regulares. Aquellos que fumen deberían hacer todo lo posible por dejarlo, ya que ello contribuye a la enfermedad vascular, además de al cáncer de pulmón.

Los problemas dentales parecen provenir de un índice alto de taurodontismo, enfermedad en la que el esmalte es relativamente fino y el interior de los dientes, especialmente los molares, es grueso y pulposo. Las caries se vuelven severas más rápidamente en hombres con SK, y algunas familias comentan que el mismo esmalte es menos fuerte y más propenso al deterioro. Sabemos que los hombres y niños con SK invierten mucho dinero en dentistas, y que muchos adultos hacen grandes esfuerzos por conservar su dentadura, recurriendo a endodoncias y fundas dentales para evitar la pérdida, y a implantes cuando ya se han perdido los dientes a causa de gingivitis o caries. De hecho los dentistas son a veces los primeros en sugerirle al paciente que puede ser apropiado realizar una prueba genética para el SK, ya que los problemas dentales son muy característicos.

Algunas recomendaciones para minimizar los problemas dentales incluyen asegurarse de que el nivel de flúor sea adecuado, o bien bebiendo agua o mediante suplementos, o como resultado de tratamientos de flúor tópico. También se recomienda el cepillado minucioso y prolongado con cepillo eléctrico, además del uso regular de hilo dental. Para varios encuestados, una limpieza dental profesional cuatro veces al año, en vez de dos veces, merece la pena, que es por lo general alrededor de \$100. Aunque los selladores dentales suelen utilizarse solamente en niños, los adultos con SK pueden disminuir las caries si su dentista se los aplica. Los niños y adultos con SK deberían informar a su dentista de que tienen el síndrome y de que su riesgo de caries y pérdida de dientes es bastante alto. La colaboración con el dentista para preservar los dientes naturales es muy importante para una persona con SK.

Otros asuntos médicos adicionales se centran en el riesgo de trastornos psiquiátricos asociados con el SK. Parece darse un mayor índice de dificultad de origen psiquiátrico, que puede oscilar entre TDAH (trastorno por déficit de atención con hiperactividad) y ansiedad y depresión, trastorno bipolar y trastorno psicótico, incluyendo la esquizofrenia. La dificultad más común en la infancia es TDAH, seguida de varios trastornos de ansiedad. La depresión de severidad diversa parece afectar a la mayoría de individuos en algún momento de sus vidas. Una minoría pueden llegar a ser diagnosticados con trastorno bipolar o esquizofrenia u otros trastornos del pensamiento.

Aunque la suplementación de testosterona parece reducir los síntomas en muchos niños y hombres, no es de ninguna manera una cura. Algunos hombres lucharán contra la ansiedad, la depresión y trastornos más severos a lo largo de su vida. Algunos adultos que realizaron nuestro sondeo describieron la automedicación con alcohol o drogas ilegales en un intento por reducir sus síntomas, aunque parece que la drogadicción no es más común entre personas con SK que entre la población general.

No se conoce hasta qué punto los problemas emocionales de los hombres con SK son el resultado de niveles hormonales anormales, del estrés de toda una vida producido por discapacidades sociales y del aprendizaje, o de algo referente al cromosoma X adicional y su impacto en el desarrollo y funcionamiento cerebral. Sí se conoce que todas las personas con cromosomas X e Y adicionales tienen mayor riesgo de sufrir estos trastornos que la población general, lo cual indica que el o los cromosomas adicionales contribuyen al mayor riesgo. Es importante que los padres reconozcan el riesgo de problemas emocionales y que actúen si los síntomas se desarrollan. Este es un caso muy claro en el que los trastornos emocionales no son “culpa” de los padres, sino de la interacción de diferencias neurológicas, alteraciones

hormonales y problemas ambientales, como por ejemplo el estrés en la escuela causado por problemas de aprendizaje o por acoso escolar.

Es importante que los adultos reconozcan que la terapia de apoyo y, en algunos casos, la medicación, pueden ser necesarias para ayudar a mantener una vida satisfactoria. En casi todos los casos es necesario tratar las alteraciones hormonales del SK junto con síntomas emocionales, ya que ambos parecen estar conectados. Si te encuentras con un psiquiatra o psicólogo que mantiene que no hay conexión entre el SK y los trastornos psiquiátricos, entonces busca a otro especialista. Como siempre, se requiere trabajo en equipo para ayudar a la persona con SK a controlar sus síntomas de tal manera que no descarrilen su vida.

La fertilidad y la creación de una familia también suponen una de las mayores preocupaciones de los adultos con SK. Se dice con frecuencia que lo más difícil de aceptar para los hombres con SK, particularmente para los adolescentes y adultos, es que son probablemente infértiles y que nunca podrán tener hijos biológicos. Sin embargo, avances recientes en el conocimiento de la fertilidad en varones con SK y avances en tecnología de reproducción asistida convierten esta afirmación en falsa.

Hoy en día sabemos que los jóvenes producen espermatozoides viables en su eyaculación durante su adolescencia temprana y media, que puede ser recogido y criopreservado para uso posterior. También sabemos que los adultos pueden tener espermatozoides viables en sus testículos que puede ser extraído mediante una biopsia testicular bajo microscopio. Este espermatozoides puede ser inyectado en óvulos extraídos de sus parejas para así formar embriones que se implantan en el útero de la mujer. Este procedimiento se llama ICSI, inyección intracitoplasmática de espermatozoides. Se ha demostrado que la tasa de éxito del ICSI es igual o a veces superior a la de procedimientos estándar de fertilización in vitro.

Ya no es necesario darle a conocer a un adolescente o joven diagnosticado con SK que es infértil. Se puede presentar como una fertilidad reducida que requiere asistencia especial para conseguir un embarazo. El conocimiento de que la mayoría de adolescentes jóvenes tienen espermatozoides viables en su eyaculación y de que éste puede ser criopreservado es bastante reciente. Los padres de adolescentes pueden investigar esta cuestión con cualquier endocrinólogo o urólogo que realice regularmente preservación de espermatozoides en niños que van a someterse a quimioterapia programada. Si esto es algo que se está considerando, es mejor realizarlo lo antes posible después de la pubertad, ya que se da una reducción repentina de producción de espermatozoides en la mayoría de jóvenes con SK, frecuentemente a la edad de quince años, ya que sus testículos empiezan a fallar y sus niveles de LH (hormona luteinizante) y FSH (hormona folículo estimulante) aumentan.

En todos los hombres que tienen células que producen espermatozoides, se necesitan niveles altos de testosterona en los testículos para que dichas células se dividan y completen el proceso de producción de espermatozoides. Cuando se utiliza la testosterona para tratar niveles bajos, mediante cualquier método, la cantidad de testosterona en los testículos desciende a un nivel que puede ser demasiado bajo para la producción exitosa de espermatozoides. Sin embargo, en adultos con SK que han sido tratados con testosterona, la suspensión del tratamiento durante algún tiempo permite la extracción exitosa de espermatozoides por biopsia. Aunque el espermatozoides criopreservado puede ser viable durante veinte años o más, el espermatozoides criopreservado de jóvenes con SK no ha sido estudiado todavía. El coste del mantenimiento de espermatozoides congelado en 2011 era de alrededor de \$2400 durante un periodo de diez años, pero éste varía extensamente.

Para aquellos adultos que estén contemplando la posibilidad de un embarazo con sus parejas, lo más importante es consultar con un centro de fertilidad con experiencia tratando a hombres con SK y otros problemas que producen una concentración de espermatozoides baja. Probablemente durante esta década empezaremos a saber acerca de hombres jóvenes que tienen el espermatozoide de su adolescencia congelado, el cual será descongelado y utilizado para fertilizar los óvulos de sus parejas en placas de petri. Sin embargo, hoy en día la mayoría de los hombres adultos con SK que trabajan con especialistas en fertilidad se someten a la extracción testicular de espermatozoides (TESE), siguiendo un tratamiento que a menudo requiere la discontinuación del uso de testosterona y la toma de uno o más fármacos, como inhibidores de la aromatasa, lo cual ayuda a los testículos a funcionar lo suficientemente bien para producir espermatozoides. A sus parejas se les estimulan los ovarios con fármacos para inducir una ovulación múltiple, y los óvulos son extirpados quirúrgicamente un día, mientras que el hombre se somete a TESE al día siguiente. Una vez obtenido el espermatozoide, se realiza el ICSI (inyección intracitoplasmática de espermatozoides) para fertilizar los óvulos.

Debido a que los hombres con SK tienden a producir un porcentaje más alto de espermatozoides con cromosomas X e Y adicionales, puede ser recomendable para las parejas que se someten a ICSI que se realice un “diagnóstico preimplantacional” de los embriones resultantes, antes de seleccionar los que van a ser insertados en el útero de la mujer. Este procedimiento consiste en extraer una célula de un embrión de ocho células y en analizar dicha célula en busca de cromosomas adicionales. Si se detectan embriones 47,XXY, o 47,XXX, estos no son implantados.

En uno de los estudios, la edad media de los hombres con SK involucrados en TESE e ICSI era de 33 años. En 54 intentos de TESE con 42 pacientes, se extrajo espermatozoide del 69 por ciento de los pacientes. El número medio de oocitos (óvulos) inyectados fue de 7,7, de los cuales un promedio de 4,6 oocitos fueron fertilizados. Se consiguieron dieciocho embarazos, lo cual supone un índice de éxito del 46 por ciento, y 21 bebés nacieron como resultado de estos embarazos. Se estima que el coste de cada ciclo de TESE e ICSI es de aproximadamente \$25,000, el cual puede estar cubierto o no por pólizas de seguros. Los embriones que no se implantan en el ciclo en curso pueden ser congelados, al igual que el espermatozoide que no se ha utilizado para fertilizar los óvulos de ese ciclo, para intentos posteriores; aunque el índice de éxito de embarazos es más bajo con embriones o espermatozoides congelados.

Las parejas siempre han tenido la opción de usar espermatozoide de un donante y muchas parejas con SK han conseguido ser padres con esta opción, al igual que con la adopción. Sin embargo, el desarrollo de protocolos que permiten a los hombres con SK convertirse en padres biológicos proporciona una opción adicional, al igual que la práctica de criopreservación de espermatozoides en la adolescencia.

Elaboré dos preguntas abiertas para los adultos que tomaron parte en la encuesta, para que dieran su opinión sobre **sexualidad y relaciones**. Les pregunté si ser 47,XXY, había afectado a sus relaciones en general, y si creían que ser 47,XXY, había afectado a su sexualidad o su identidad de género. Siempre había querido entender esta cuestión, ya que es una de las más controvertidas dentro de la comunidad XXY. Los padres particularmente quieren creer desesperadamente que el SK de ninguna manera hará que sus hijos tengan mayor probabilidad de identificarse como “homosexuales” o “mujeres”. Al mismo tiempo, un número considerable de adultos con SK son homosexuales abiertamente y algunos viven como mujeres, también abiertamente. La intención de mi encuesta no era medir la proporción para intentar determinar si el porcentaje sobrepasaba el cálculo del 10 por ciento de homosexualidad en la población. Simplemente quería oír las opiniones de adultos anónimos.

117 adultos con SK respondieron a estas preguntas. Recuerda que este grupo del sondeo tenía una edad media de 46 años, y que era un grupo muy elocuente; puede ser que un grupo de muestra verdaderamente científico parecería un tanto diferente. Un grupo de muestra auto-identificado no es científica o estadísticamente válido porque no hay garantía de que sus características (edad, educación, estatus socioeconómico, etc.) sean representativas de la población en general.

Dos tercios de los adultos comentaron que tener SK había afectado la calidad de sus relaciones con otras personas, principalmente debido a dificultades de comunicación verbal y no verbal. Sentían que tendían a ser un tanto tímidos e introvertidos y que su inseguridad en su “masculinidad” cuando eran adolescentes más jóvenes influyó en sus relaciones adultas. Algunos sentían que se habían reprimido un poco, ya que siempre sintieron que eran de alguna manera “diferentes”.

En cuanto a cuestiones de sexualidad, preferencia sexual, e identidad de género, algo menos de dos tercios piensa que tener SK ha tenido un impacto significativo en sus vidas. Alrededor del cuarenta por ciento dijo que el SK había tenido un impacto insignificante en cuestiones sexuales en sus vidas. De aquellos que mencionaron que el SK era significativo en este ámbito, algunos comentaron que eran homosexuales, pero este grupo estaba dividido en cuanto a si pensaban que el SK tenía algo que ver con su preferencia sexual. Cuatro personas dijeron que vivían como mujeres, y que habían preferido identificarse como mujeres incluso cuando eran jóvenes. A aquellos que viven como mujeres les ofende el consejo médico común de que los hombres con SK usen testosterona, y los cuatro prefieren usar estrógeno por razones de salud. Sin embargo, las declaraciones más comunes eran de confusión de género en la adolescencia, debido a tener genitales pequeños y a desarrollar ginecomastia.

Diría, que siendo XXY, soy más cariñoso y compasivo hacia los demás que muchos hombres. También tengo una fuerte necesidad de ayudar a los demás. Mi mujer y yo nos llevamos bien y ella siente que no habría querido casarse con un XY después de haber experimentado la calma y cariño de un XXY.

No creo que haya tenido ningún efecto en mi sexualidad o identidad de género. Soy un hombre con todos los signos físicos que lo demuestran. Parezco ser más emotivo que la mayoría de los hombres, pero no lo considero algo negativo. Lo veo como un atributo positivo.

Siempre me he considerado hombre, pero presento algunas tendencias femeninas estereotípicas.

¿Cómo se separa la identidad sexual y de género de la identidad general? Soy quien soy, y como creo que ser XXY ha afectado profundamente a cómo soy, también habrá afectado profundamente a mi sexualidad e identidad de género. Desde que he recibido terapia de testosterona me siento más seguro a la hora de declararme hombre, pero con cautela. En relación a la sexualidad, a veces me identifico con la autoginefilia, pero en el terreno no sexual me veo como hombre. ¿Confusión de género quizás?

A menudo la respuesta estaba enfocada en cuestiones sobre sexualidad debido al bajo deseo sexual o a la poca atracción hacia las mujeres. Después del diagnóstico y tratamiento con testosterona, algunos empezaron a sentirse completamente “hombres” y pudieron comunicarse con sus parejas mucho mejor en relación a sus problemas sexuales. Empezaron a entender por qué las cosas podían haber sido tan confusas para ellos en su juventud cuando

se sentían “diferentes”. La mayoría de los hombres que encontraron la sexualidad más fácil y satisfactoria después del diagnóstico, también sintieron más atracción hacia las mujeres. Una minoría aceptó la bisexualidad u homosexualidad más fácilmente.

Otro grupo pequeño sostiene que son “intersexuales” sexual y emocionalmente. Afirman que están divididos entre masculino y femenino en su enfoque no sólo de la sexualidad sino también de la vida, en sus relaciones con los demás, y en sus preferencias de actividades de tiempo libre. En términos médicos, la “intersexualidad” se refiere a poseer genitales ambiguos que no son completamente ni masculinos ni femeninos. Pero este grupo de adultos cree que aunque pueden tener genitales masculinos, su cerebro es verdaderamente “intersexual”. El propósito de mi sondeo no era discutir la semántica; quería escuchar lo que los adultos con estos problemas tenían que decir, y varios adultos me dijeron lo mismo.

Sabía que era gay antes de saber que era XXY. En todo caso, ser XXY me aparta del comportamiento gay estereotípico. No tengo sexo con “cualquiera”.

Nunca fui muy coordinado. Era tímido y no tenía esa actitud dura y fuerte que muchos hombres tienen. Esto sé que ocurrió debido al nivel bajo de testosterona. Me siento atraído por los hombres, sí, pero no soy completamente gay... es difícil de explicar. Sin embargo creo que tener un cromosoma X extra puede tener algo que ver con ello. Creo que al fin y al cabo la atracción puede ser genética. No puedo decir firmemente que si no tuviera SK sería diferente sexualmente, ya que hay hombres homosexuales, bisexuales y heterosexuales con y sin SK, pero creo que a mí me ha afectado personalmente.

Al principio pensaba que había nacido con el sexo equivocado. Me sentía más como una niña y pensaba que quizás debería someterme a un cambio de sexo porque estaba enamorado de niños y después de hombres. Me sentí atraído por los niños desde los 9 años. Entonces descubrí el término “gay” y decidí que no necesitaba un cambio de sexo porque si era gay, podía estar con chicos adolescentes cuando fuera adolescente y con hombres cuando me convirtiera en un adulto. Ahora no me importa cómo llamarme, pero uso el término XYX.

En algunos adultos con SK parecemos estar viendo una variación muy real de sexualidad e identidad de género que puede deberse en parte al cromosoma X adicional y en parte a variaciones en los niveles hormonales durante varios momentos de sus vidas. El punto de vista compasivo tiene que ser que los adultos que pueden haber nacido con estas diferencias o que han desarrollado estas diferencias durante sus vidas, están expresando emociones muy reales sobre sexualidad e identidad de género. A los padres que esperan que sus hijos puedan evitar la angustia de esta incertidumbre, no les ayuda negar que estas preguntas puedan existir para muchos niños y hombres con SK. Si sus hijos se están haciendo estas preguntas mientras están creciendo, las deberían reconocer y ayudarles a reconciliarse con sus sentimientos. Los adultos con 47,XXY, podrían llegar a estar más cómodos con las organizaciones de apoyo si aquellos que tienen papeles de liderazgo en ellas se pudieran sentir seguros discutiendo estas cuestiones. Como con todas las cosas que rodean al SK y a 47,XXY, hay una variación enorme en cuanto a si los hombres tienen preguntas sobre su sexualidad o identidad de género. La mayoría de adultos con SK no las tienen, pero hay ciertamente un grupo para el que estas cuestiones siguen siendo un problema.

Variaciones del Síndrome de Klinefelter

(48,XXYY; 48,XXXYY; y 49,XXXXYY)

Aproximadamente el 10 por ciento de los niños y hombres con síndrome de Klinefelter tienen una **variación** (48,XXYY; 48,XXXYY; y 49,XXXXYY), en vez de la típica firma genética 47,XXY. Estos hombres y niños tienen o bien 48 ó 49 cromosomas en vez de 47. A veces las variaciones que abarcan cuatro cromosomas en vez de la pareja XY son denominadas *tetrasomía XY*, y las que incluyen cinco cromosomas son denominadas *pentasomía XY*. En general, los hombres y niños que tienen una de estas variaciones presentan discapacidades físicas, del aprendizaje y del comportamiento más severas. Se estima que cada cromosoma X adicional reduce el coeficiente intelectual a escala completa alrededor de 15 puntos. Aun así existe un gran rango de funcionamiento dentro de cada una de las variaciones. Los niños con firmas variantes del SK tienen mayor probabilidad de ser diagnosticados en la infancia ya que pueden presentar rasgos faciales característicos, los cuales conducen a pediatras a solicitar pruebas genéticas, al igual que retrasos del habla y del desarrollo más pronunciados que en niños 47,XXY.

Los adultos con variaciones del SK disfrutan del apoyo de organizaciones para personas con discapacidades del aprendizaje y discapacidad intelectual leve. Con frecuencia son capaces de mantener trabajos a tiempo parcial, y muchos pueden vivir independientemente en apartamentos con supervisión. Debido a que tienden a ser pasivos (y a menudo tienen ganas de construir relaciones a cualquier precio), se deben instaurar dispositivos de seguridad para que no corran el riesgo de caer en estafas financieras u otras explotaciones. Los hombres con cariotipos variantes corren todos los riesgos médicos del SK, incluyendo úlceras venosas, osteoporosis, diabetes, cáncer de mama y trastornos del sistema autoinmune. La supervisión médica debe incluir visitas regulares a un médico de atención primaria que sea consciente de que el SK es un factor de riesgo, y chequeos médicos regulares para descartar posibles complicaciones. Deben seguir un programa supervisado de nutrición y de ejercicio centrado en reducir el riesgo de complicaciones resultantes de la obesidad y la osteoporosis.

La más común de las condiciones variantes, **48,XXYY**, es de hecho considerada una condición clínica y genética diferente del síndrome de Klinefelter, debido a características físicas y psicológicas particulares que solamente ocurren en hombres XXYY. Sin embargo, la condición comparte con el SK no variante muchas de las mismas características fenotípicas, incluyendo estatura alta, fallo testicular, retraso en el habla y discapacidad del aprendizaje.

Cariotipo 47,XXYY

[Usado con el permiso de Colorado Genetics]

Aunque los hombres XXYY tienen puntuaciones de coeficiente intelectual más bajas que las normales para la población general, solamente un tercio puntúa en el rango de discapacidad intelectual, lo que es típicamente una puntuación de coeficiente intelectual de adulto de menos de 70. Sin embargo las discapacidades del aprendizaje tienden a ser significativas en este grupo, y con frecuencia van también acompañadas de ADHD (TDAH - trastorno por déficit de atención con hiperactividad), el cual afecta a más del 70 por ciento. También se ha informado sobre trastornos del espectro autista en el 28% de niños XXYY.

Los hombres XXYY son normalmente altos, y su altura media excede a la de los hombres 47,XXY. Pueden presentar dismorfia facial leve, incluyendo un *pliegue epicántico* del párpado superior que cubre la esquina interna del ojo; *hipertelorismo* leve, o una distancia entre los ojos notablemente mayor que la anchura del ojo; tabique nasal prominente y, algunas veces, orejas con forma inusual. Algunos presentan dientes bastante prominentes o maloclusión severa, que requiere tratamiento de ortodoncia extenso. Además, muchos padres indicaron que el esmalte dental de sus hijos era anormalmente fino y que eran propensos a padecer caries severas tempranamente.

Otras anomalías físicas son más comunes y más notables en hombres y niños XXYY. Casi la mitad de los que realizaron nuestra encuesta sufrían de *sinostosis radiocubital* (dificultad para estirar los codos). La *clinodactilia* (curvatura del dedo meñique) también era más común en XXYY que en 47,XXY. Un número significativo también padecía de *hipospadia* (la abertura de la uretra no está al final del pene sino en la superficie superior o inferior), *criptorquidia* (testículo no descendido) y *micropene*. Los problemas cardíacos afectan a entre un 15 y un 20 por ciento. Varios niños y hombres también sufren de trastornos respiratorios, los cuales incluyen asma y neumonía recurrente, y pueden estar relacionados con la *hipotonía* y la dificultad para expectorar, particularmente en niños. Los temblores de manos también son más comunes y más pronunciados, especialmente cuando los hombres XXYY llegan a la edad de 20 años.

Es una persona muy compasiva y le gusta agradar. Nunca deja de sorprenderme cómo consigue hacer las cosas con éxito, incluso cuando yo pensaba que no podría conseguirlo.

Mi hijo es cariñoso, es un gran artista y un cocinero maravilloso. Esta noche va a preparar la cena para toda la familia, lo hará todo por sí mismo, y estará todo riquísimo.

No aprende escuchando, así que trabajamos arduamente para que aprendiera a leer bien. Aprende bien a partir de material visual y escrito. Está interesado en la naturaleza, las actividades deportivas al aire libre y los trabajos manuales. Aunque no

tiene buen control motor fino, ha disfrutado con la artesanía de metal y la carpintería, y está adquiriendo habilidades haciendo de “manitas” en casa.

Aunque ha habido informes de niños y hombres XYY que son agresivos, esta no es una característica típica. A pesar de ser generalmente agradables y un poco tímidos, los niños y hombres XYY pueden tener baja tolerancia a la frustración y pueden ser impulsivos. Muchos también presentan ansiedad considerable. A menudo quieren tener su mundo bien ordenado, y se disgustan cuando hay cambios repentinos e inesperados. Tienden a tener dificultades para autocontrolar su comportamiento, y pueden mostrar muchísima ira, especialmente cuando son acosados. Debido a que su nivel cognitivo se encuentra en la línea divisoria entre bajo y normal, los niños XYY están a menudo integrados en la escuela y reciben ayuda especial. Normalmente no están en un entorno de “protección”, y de ese modo entran en contacto con todas las tensiones sociales típicas de la escuela. Sin embargo su inmadurez puede dificultar su manera de lidiar con las exigencias sociales de una escuela o un entorno laboral típicos. No obstante los arrebatos emocionales causados por la frustración son más probables que la agresión física. La desregulación del estado de ánimo es bastante común, y requiere a menudo una combinación de medicamentos para su control, los cuales incluyen antidepresivos, agentes anti-ansiedad, estabilizantes del estado de ánimo y medicación antipsicótica. Algunos adolescentes y adultos sufren de depresión bipolar, aunque la mayoría presentan cambios de humor y trastornos ciclotímicos menos severos.

Los niños XYY pueden beneficiarse de programas de logopedia, fisioterapia y terapia ocupacional para mejorar sus habilidades comunicativas y desarrollar habilidades motoras finas y gruesas más apropiadas para su edad. Sus dificultades para mantener la atención pueden requerir estimulantes u otra medicación, junto con ubicación en clases más pequeñas. Un aula pequeña, bien organizada y estructurada puede también ayudar a abordar sus dificultades con la ansiedad.

Los padres que realizaron la encuesta insistieron en que el acoso de sus hijos necesitaba ser evitado a toda costa, ya que el acoso creaba una ansiedad enorme en ellos, lo que conducía a tener fobia a la escuela y una angustia considerable incluso en casa. Incluso para aquellos que no han sido diagnosticados con trastorno del espectro autista, la logopedia y las técnicas de entrenamiento en habilidades sociales desarrolladas para personas autistas, que utilizan historias y scripts sociales, pueden ser muy efectivas. Además de ampliar su vocabulario, la enseñanza del uso del lenguaje con objetivo social puede ayudarles a tratar las situaciones sociales más eficientemente, sin la necesidad de recurrir a los arrebatos emocionales.

Algunos médicos han sido reacios a recetar suplementación de testosterona a adolescentes y adultos XYY, por miedo a que los vuelva agresivos. Sin embargo la testosterona tiene un efecto parecido en hombres XYY y hombres XY. A menudo la hormona mejora la densidad ósea, reduce la ansiedad y la depresión, mejora el nivel de energía y aumenta la masa muscular. Para los hombres XYY que son hipogonadales, la

testosterona es una terapia necesaria y, siempre y cuando la dosis sea la adecuada, no debería producir agresividad.

La mayoría de los hombres XYY tienen derecho a prestaciones por discapacidad, aunque la mitad de los hombres de nuestra encuesta también trabajaban a tiempo parcial en una variedad de trabajos no especializados, como el paisajismo, el embalaje y la hostelería. Una de las preocupaciones de los padres de estos hombres es que, aunque sus hijos adultos pueden ser parcialmente independientes, y algunos viven solos en apartamentos, la mayoría siempre necesitarán un cierto nivel de supervisión y apoyo.

Mi mayor preocupación es su capacidad de vivir independientemente de mí, sea en un entorno de grupo o de otra manera. Siempre estoy preocupado por su seguridad ya que es muy inocente y confiado incluso con desconocidos.

Actualmente nuestro hijo está incluido en nuestro seguro médico, pero cuando nos jubilemos el seguro médico se convertirá en un problema para él. En este momento está viviendo en casa pero es capaz de vivir solo, aunque no puede permitírselo. Se crea un "círculo vicioso" con el SSI (Supplemental Security Income -NDT 1) ya que nuestro hijo es capaz de trabajar y gana demasiado dinero para recibir SSI (lo que le proporcionaría Medicaid -NDT 2), pero al mismo tiempo gana demasiado poco para poder pagar un seguro médico.

Aunque la mayoría de los gobiernos proporcionan una garantía y atención permanente para aquellos con discapacidades del desarrollo que están "en el límite", muchos solo ofrecen servicios integrales a aquellos que presentan una discapacidad intelectual clara o que tienen trastornos psiquiátricos persistentes y severos. Muchos hombres XYY no encajan en ninguna de estas dos categorías.

El Proyecto XYY, fundado en 1998, proporciona a las familias información sobre modalidades de tratamientos efectivos, ayuda a las familias a desarrollar programas educativos individualizados, específicos a las necesidades de los niños XYY, y proporciona otros tipos de apoyo a las familias que están desarrollando planes de empleo y de vida independiente para sus hijos. El Proyecto también patrocina un congreso anual para las familias. La información al respecto está disponible en www.xyyysyndrome.org

48,XXX, es una verdadera variante del síndrome de Klinefelter. Al igual que en XYY, puede presentar dismorfia facial leve, incluyendo pliegues epicánticos de los párpados, hipertelorismo, solapamiento pronunciado entre los incisivos superiores e inferiores, e irregularidades leves de las orejas. Los hombres 48,XXX, pueden ser altos, pero es más probable que estén en el rango de altura normal, aunque sus piernas y brazos tienden a ser desproporcionadamente largos. Es común que presenten discapacidad intelectual leve, con un coeficiente intelectual en el rango de 40 a 60. La mayoría muestran un retraso significativo en el habla y en el desarrollo motor a la edad de entre 1 y 3 años. Su coordinación, habilidades motoras finas y habilidades verbales permanecen limitadas a lo largo de sus vidas. Estos

hombres tienen a menudo genitales subdesarrollados y son hipogonadales, lo cual requiere suplementación de testosterona.

Los niños y hombres XXXY tienden a ser tímidos y silenciosos. La logopedia debe centrarse en ayudarles a mejorar su vocabulario y su habilidad para interactuar socialmente. Utilizando historias sociales y enseñando un lenguaje de scripts apropiado a la situación es también una manera efectiva de ayudarles a relacionarse socialmente. No se dan dificultades notables del comportamiento específicas, aunque se han mencionado problemas de atención junto con una tendencia a la depresión. Los niños tienden a ser inmaduros para su edad cronológica, y esta inmadurez se prolonga hasta la edad adulta.

Soy la tutora de mi hermano. Nuestros padres han fallecido, pero recuerdo a mi madre diciendo que cuando le dieron el diagnóstico de Retraso Mental, se le recomendó llevar a mi hermano a un hospital psiquiátrico, ya que era improbable que jamás pudiera andar o hablar. (Extrañamente, el diagnóstico del SK no ocurrió hasta años después). En lugar de seguir esa recomendación, mi madre abrió una guardería para niños discapacitados, y mi hermano por supuesto que aprendió a andar, ¡y de hecho habla bastante! Actualmente sufre de osteoporosis, pero cuando era niño le fue bien corriendo en los Juegos Olímpicos Especiales. Vive en una casa pequeña cerca de mi marido y de mí, y se queda en nuestra casa todos los fines de semana.

No aprendí nada creciendo como Retrasado Mental. Entonces descubrí que era un caso raro de XXXY. Ahora hablo con otros XXXY a través del ordenador y ya no me siento solo. No soy tan tonto como mis padres pensaban. Qué lástima que no tuviéramos estos ordenadores cuando estaba en Educación Especial.

La variante del SK con presentación y síntomas más severos es **49,XXXXY**. Muchos de estos niños son diagnosticados en la infancia porque presentan rasgos faciales dismórficos, incluyendo hipertelorismo, pliegues epicánticos de los párpados, nariz ancha y orejas bajas y malformadas. A veces se da un paladar hendido. El cuello puede ser corto y ancho. Pueden presentar *microcefalia* (cabeza pequeña y cerebro anormalmente pequeño). Se encuentran defectos cardíacos en el 15-20 por ciento. Muchos son de estatura baja. También pueden presentar una variedad de malformaciones esqueléticas, incluyendo sinostosis radiocubital y articulaciones hiperextensibles. Los genitales están casi siempre subdesarrollados y algunos presentan genitales ambiguos.

Los niños 49,XXXXY, pueden nacer pequeños y pueden ser hipotónicos. Normalmente presentan un retraso significativo en el desarrollo del lenguaje y de las habilidades motoras. Su coeficiente intelectual oscila entre 20 y 60, pero la mayoría están en el rango de discapacidad intelectual moderada. El lenguaje receptivo es generalmente más extenso que el lenguaje expresivo. Algunos niños y adultos nunca desarrollan una expresión funcional del lenguaje y pueden depender de sistemas de comunicación aumentativa, como por ejemplo los tableros de comunicación.

Recomiendo el lenguaje de signos tan pronto como sea posible. Recomiendo que los padres aprendan todo lo posible acerca del diagnóstico del niño y acerca de la apraxia y la dispraxia. Los padres necesitan ser fuertes defensores de sus hijos frente a médicos, terapeutas y personal de escuela. Para conseguirlo debes llegar a conocer todo lo posible sobre sus puntos fuertes y sus puntos débiles. Ponte en contacto con otras familias para obtener más información. Esto nos ha ayudado enormemente.

Estos niños y adultos son normalmente un poco silenciosos y tímidos, aunque generalmente agradables. Sin embargo pueden volverse irritables y pueden sufrir rabietas. Tienen baja tolerancia a la frustración y, de manera similar a las personas con autismo, tienen dificultades cuando experimentan desviaciones de la rutina cotidiana. Algunos también son diagnosticados con autismo leve (a menudo Trastorno Pervasivo del Desarrollo) porque su comportamiento y sus problemas de procesamiento sensorial producen síntomas similares, los cuales incluyen el aleteo de manos y otros movimientos estereotípicos. Algunos prefieren las actividades repetitivas y las encuentran reconfortantes.

Lo que más admiro de él es su determinación, su sentido del humor y su buena disposición para compartir. Hace todo lo que su hermano mayor hace. Tiene una memoria formidable e incluso me recuerda cosas que he olvidado.

Nuestro hijo trabaja en un taller protegido (sheltered workshop - NDT 3) y es muy feliz estando con sus amigos.

Le encanta la música y la natación, y es muy bueno utilizando ordenadores y juegos. Tiene un carácter muy agradable y afectuoso. Un verdadero placer tenerlo en casa.

Los adolescentes y adultos 49,XXXXY, pueden mejorar con testosterona, aunque esta no siempre es beneficiosa, y puede provocar comportamientos sexuales inapropiados. Debe ser recetada bajo la supervisión de un endocrinólogo experto, y la dosis debe ajustarse según sea necesario. Estos adultos normalmente necesitan supervisión en un área residencial. Pueden requerir planes de comportamiento para minimizar las rabietas, y ocasionalmente medicación psicotrópica para ayudarles a controlar su comportamiento. Algunos son capaces de trabajar en empleos supervisados bien estructurados. Los padres de niños y adultos jóvenes 49,XXXXY, comparan su nivel de funcionamiento con el de personas con síndrome de Down. Existe un amplio rango de funcionamiento, que va desde hombres que pueden mantener trabajos e ir andando al trabajo independientemente, hasta aquellos que requieren supervisión constante.

Los padres de niños y adultos 49,XXXXY, comparten varias listas de contactos y páginas web, incluyendo www.xxxxysyndrome.com.

NDT 1: SSI (Seguridad de Ingreso Suplementario) es un programa del Gobierno de Estados Unidos que proporciona prestaciones económicas a personas con bajos ingresos que son mayores de 65 años de edad, que son ciegas o que tienen alguna discapacidad.

NDT 2: Medicaid es un programa de seguros de salud del Gobierno de Estados Unidos que proporciona cobertura médica a personas con bajos ingresos, familias y niños, ancianos y personas con discapacidad.

NDT 3: Los sheltered workshops (talleres protegidos) son organizaciones que proporcionan oportunidades laborales a personas con discapacidades o que provienen de un entorno desfavorecido.

Síndrome 47,XYY

Algunas veces confundido con una variación del síndrome de Klinefelter, 47,XYY es una alteración distinta que solamente en raras ocasiones presenta el hipogonadismo e infertilidad que el SK produce. La condición se conoce también como síndrome de Jacobs, pero es un término sin mucho uso. Se cree que ocurre en 1 de cada 1000 nacimientos masculinos y causa pocos signos físicos detectables, en recién nacidos como en niños y adultos, más allá de tener una alta estatura. El cromosoma Y extra siempre es aportado por el padre y puede ocurrir ya sea durante la espermatogénesis, cuando los cromosomas en la célula en división fallan en separarse correctamente, o también puede suceder después de la fertilización. El riesgo de tener un hijo XYY no aumenta con la edad paterna avanzada. El mosaicismo XYY puede ocurrir, siendo el más común el 46XYY/47XYY. Los niños y hombres XYY pueden ser asintomáticos, pero pueden presentar trastornos significativos del lenguaje y dificultades emocionales y del desarrollo.

Diagrama (Cariotipo 47 xyy)

Cariotipo 47 XYY

(Usado con el permiso del laboratorio de Higiene del Estado de Wisconsin, Consejo Rector de la Universidad de Wisconsin)

El diagnóstico es usualmente hecho a causa de retrasos del lenguaje o de dificultades emocionales o del desarrollo, aunque muchos niños son diagnosticados prenatalmente. Se estima que el porcentaje de hombres 47,XYY diagnosticado a lo largo de la vida es del 12%, considerablemente menor que el del SK, que es aproximadamente el 30%. Esto es porque XYY raramente afecta la pubertad o la fertilidad. Los adolescentes XYY generalmente tienen una pubertad normal, aunque hay un pequeño número que no y que requieren suplemento de testosterona. Como en el caso de la mayoría de las condiciones con aneuploidías cromosómicas sexuales, aquí no hay dismorfia ni otro signo físico claro que haga a un pediatra o a algún otro profesional sospechar de algún trastorno genético.

A mi hijo lo evaluaron en el preescolar a los 2 años y medio. Estuvo en el programa de intervención temprana, antes de que yo supiera sobre el XYY, debido a sus problemas de lenguaje y la necesidad de terapia física y ocupacional para tratar el retraso en las habilidades motrices e hipotonía. Inicialmente, fue clasificado con discapacidad en el habla. A la edad de 5 años, cuando recibimos el diagnóstico de XYY, su clasificación cambió a "otro impedimento de la salud".

El amplio rango de habilidades en los niños con aneuploidías cromosómicas sexuales se debe enfatizar. Cada niño debe tratarse de manera individual. Nos han advertido sobre problemas de conducta con niños XYY, pero esto no ha sido así con nuestro hijo. Él es dulce, educado y apreciado por sus compañeros de clase. Casi nunca se mete en

problemas en la escuela y cuando lo hace, es porque se le olvida la tarea y no por mala conducta. Él es educado, considerado y compasivo. En la escuela sobresale en matemáticas, ciencias y lectura. Es popular con los demás estudiantes y maestros. Como madre, me gustan su sensibilidad y prudencia.

Si XYY presenta síntomas, estos coinciden con los síntomas que caracterizan al SK, incluyendo retraso en el lenguaje, hipotonía y dificultades con el desarrollo de las habilidades motrices, problemas de atención y problemas de aprendizaje. Sin embargo, existen sutiles e importantes diferencias. No sabemos tanto de niños XYY como sobre niños con SK, debido a que algunos de los estudios longitudinales más reconocidos no han incluido casos de XYY. Un estudio reciente de la Dra. Judith Ross y otros, sin embargo, ha detallado evaluaciones cognitivas y de habilidades motrices de estos niños y proporciona una considerable cantidad de información, así como comparaciones entre niños XXY y XYY.

En general, Coeficiente Intelectual (CI) en la escala total no parece verse significativamente disminuido en niños XYY, comparado al de sus hermanos, pero el CI verbal tiende a ser menor que el CI de ejecución. Niños con XYY tienden a tener retraso en el desarrollo del lenguaje y continúan presentando dificultades en la recuperación léxica, velocidad en el procesamiento del lenguaje, memoria verbal y del lenguaje, tanto escrito como oral. El lenguaje receptivo es usualmente mejor que el expresivo, pero la habilidad para interpretar lo que se quiere comunicar continúa siendo problemática, dado que los niños constantemente tienen dificultad para comprender, por ejemplo: el lenguaje figurativo o metafórico, así como la estructura de enunciados complejos. Los niños XYY también pueden presentar problemas de falta de atención, se distraen fácilmente y pueden presentar dificultad al cambiar de atención de una cosa a otra.

Pueden presentar problemas de coordinación y esto a menudo afecta su escritura. Algunos bebés y niños XYY tienen hipotonía, lo cual retrasa su desarrollo para sentarse, gatear o caminar. De los individuos en nuestra encuesta, 2/3 partes presentaron hipotonía y déficits motrices. Se observaron temblores y tics en el 25%, y convulsiones en el 12 %. El TDAH afectó al 53 %, y la ansiedad al 45%. Como en otras afecciones de aneuploidías cromosómicas sexuales, los serios problemas de caries e infecciones dentales son frecuentes. Las ACS parecen afectar la composición del esmalte, haciendo más fácil la formación de caries.

Cuando se compararon a dos grupos de niños, uno con SK (47,XXY) y el otro 47,XYY fueron comparados, los niños XYY presentaron una tendencia a impedimentos del lenguaje más severos y penetrantes que los niños con SK. Los niños con XYY también tuvieron un menor desempeño en lectura. Los niños XYY en contraste con los de SK, tienen menos impedimentos en sus funciones motrices, en medidas de fuerza, velocidad y coordinación. En general, sin embargo, las medidas que los padres y las escuelas toman para ayudar a los bebés y los niños de edad escolar con XYY a desarrollar habilidades motoras y sociales apropiadas son muy similares a las recomendadas para padres de niños con SK y niñas con Trisomía X. Esto implica la creación de oportunidades significativas para desarrollar las habilidades motrices finas y gruesas en un ambiente no competitivo. Leerle al niño cada día le ayuda a desarrollar vocabulario y aprender lenguaje en una forma muy eficaz. Limitar el uso de la televisión y los

DVD como entretenimiento y sustituirlos por actividades como rompecabezas, música, cocina y ejercicio físico ayudan al niño a desarrollar habilidades que le pueden servir para compensar sus déficits en las habilidades sociales y problemas de aprendizaje.

Puede ser de gran utilidad para los padres de niños 47,XYY leer el capítulo acerca de 47,XXY en la infancia, niñez temprana y edad escolar, sin tomar en cuenta las dificultades al pasar por la pubertad y la necesidad de tratamiento hormonal. El desarrollo temprano y los aspectos educativos y sociales que pueden tener un impacto en niños XYY y niños XXY pueden ser muy similares y requieren de estrategias parentales muy parecidas. Las cuestiones relacionadas con la pubertad raramente afectan a niños XYY, pero cuando lo hacen, y el niño requiere sustitución hormonal, la sección de XXY, pubertad y tratamiento hormonal, proporciona información para el niño y sus padres.

Es importante que un niño con discapacidades leves pueda tener la oportunidad de socializar en un ambiente seguro, donde no sea acosado o maltratado debido a sus diferencias. Deberá contar con la aceptación y el apoyo de los miembros de su familia. De ser necesario, se han de encontrar grupos apropiados asociados con su escuela, grupos juveniles, grupos de apoyo locales, así como organizaciones religiosas, en donde él y sus padres, puedan llevar a cabo desempeñar actividades en un ambiente relajado. Trabajar las habilidades sociales puede ayudar a un niño que tiene dificultad para expresarse correctamente y retrasos para interpretar las señales sociales de los otros niños. Está comprobado que la intervención temprana es fundamental para estos niños, muchos de los cuales presentan retrasos considerables en el lenguaje. Para los que tienen problemas de conducta o físicos, algunos padres han reportado dificultades para obtener una terapia ocupacional o física debido a que estos retrasos son más sutiles y menos pronunciados que los problemas de lenguaje. Los profesionales generalmente tienen un entendimiento muy limitado de las implicaciones que un diagnóstico de XYY conlleva en cuanto a problemas del desarrollo, y aun cuando exista un diagnóstico prenatal o en la infancia, éste puede no resultar inservible para tener derecho a obtener servicios, a menos que los padres tomen medidas para educar a los profesionales sobre la gama de retrasos que implica el síndrome XYY.

De los niños XYY referidos para evaluación del desarrollo en una clínica, casi el 30% alcanzó el criterio de trastorno del espectro autista, generalmente una forma más leve de autismo como el trastorno generalizado del desarrollo no específico. Hay casos ocasionales de niños XYY que nunca desarrollan un lenguaje funcional, aunque esto es raro. De los 62 casos XYY en nuestra encuesta, se reportaron 20 con trastorno del espectro autista y varios presentaron características severas. En años recientes se ha descubierto que existe una relación entre el autismo y el XYY, u otra condición de aneuploidías cromosómicas sexuales, pero estos casos son normalmente formas más leves del trastorno del espectro autista, más que un autismo clásico.

Es importante que los padres de bebés y niños con un diagnóstico de 47,XYY le comenten al pediatra sobre el riesgo de desarrollar el trastorno del espectro autista, y que se aseguren de que su hijo tenga constantes evaluaciones para ver que vaya alcanzando correctamente los hitos del desarrollo. Si un niño XYY empieza a dar señales de no estar alcanzando dichos

hitos, los servicios de intervención temprana son la mejor manera de minimizar el impacto de esta afección.

Historias sociales, ayudas visuales como calendarios y horarios, aparatos de comunicación asertiva, y programas de modificación de conducta han resultado ser muy beneficiosos. La estructura de ABA es muy buena para enseñar las materias académicas

La terapia de análisis de comportamiento aplicado (ABA en inglés) es una metodología bien investigada que se usa para trabajar con niños y adultos con autismo y otros problemas del desarrollo. La intervención temprana usando técnicas ABA ayudan en la adquisición del lenguaje y a tener un comportamiento social adecuado en niños diagnosticados dentro del espectro autista.

Muchos padres de niños XYY o con autismo elogian la gran ayuda de ABA para que los niños se desarrollen de forma más normal.

Las preocupaciones en la edad escolar continúan siendo las dificultades relacionadas con el lenguaje, que se extienden a la lectura, la escritura y la ortografía. A menudo hay padres que identifican carencias en las habilidades sociales de sus hijos, que tienen dificultad para comunicarse e inmadurez con respecto a los compañeros. Los padres también notan que a medida que el trabajo escolar y las indicaciones de los maestros se vuelven más complejas, los niños tienen mayor dificultad para comprender todos los elementos de la instrucción y tienen dificultad para completar las tareas apropiadamente. En la escuela primaria se alcanza un punto en el que el TDAH y la impulsividad devienen un problemas, especialmente si el niño tiende a interrumpir la clase.

Nuestro hijo finalmente fue colocado en un aula independiente de educación especial. Su maestra de 7º grado fue la primera en sugerir un análisis cromosómico, y fue entonces cuando se diagnosticó a nuestro hijo, a los 13 años de edad. El sistema escolar ha sido proactivo en conocer su afección y en el desarrollo de formas eficaces de enseñarle. Mi hijo se siente feliz y seguro de sí mismo. Es muy sociable, simpático y encantador. Se bloquea en la escuela si no entiende una materia, pero si hay alguien dispuesto a sentarse con él y a ofrecerle una atención individualizada, puede poner atención, entenderla y realizarla.

Los niños XYY tienen una estatura normal o ligeramente más alta en la infancia. El aumento en la estatura usualmente se acelera entre los 6 y 9 años, y después en la pubertad muchos niños crecen extraordinariamente, excediendo el percentil 75%. Esto puede ser una desventaja para niños con problemas de aprendizaje e inmadurez social, porque la altura los hace parecer mayores que su edad cronológica. Al mismo tiempo la edad emocional suele ser menor que la edad cronológica. Esto se tiene que explicar explícitamente en la escuela para que las expectativas sobre el comportamiento y desarrollo académico sean realistas.

Merece la pena comentar que muchos niños XYY realmente tienen pocos problemas escolares o de conducta, especialmente durante la escuela primaria. Cerca del 30% no requiere servicios

de educación especial. Muchos estudian una carrera universitaria u obtienen trabajos estables después del bachillerato. Sin embargo, el 30% de nuestro estudio también tiene un diagnóstico del espectro autista y, aun cuando es en una presentación más leve, un gran número de niños reciben tratamiento para el TDAH y son más propensos a presentar problemas de conducta o impulsividad.

Me preocupa la falta de habilidades sociales de mi hijo, así como si va a poder controlar sus estados de ánimo y sus respuestas a situaciones que le permitan obtener y mantener un trabajo y encontrar pareja. Tengo una imagen mental de él, viviendo en casa, teniendo un trabajo menos riguroso mientras contribuye al gasto familiar. Eso puede funcionar.

Hasta la fecha se han realizado muy pocas investigaciones sobre XYY por lo que solo tenemos una idea general de las causas del por qué de tanta variación en cómo se expresa este síndrome. A diferencia de otras afecciones con aneuploidías cromosómicas sexuales con uno o varios cromosomas X extra, donde mucho del material genético no está activo, el cromosoma Y extra está completamente activo. Sabemos que las características fenotípicas son causadas por la dosis doble de genes del cromosoma Y. No sabemos por qué algunos individuos sufren efectos más graves que otros.

Un pequeño número de niños y hombres XYY no produce la suficiente testosterona para poder alcanzar una pubertad normal o presentan hipogonadismo de adultos. Estos requieren terapia hormonal suplementaria. Tampoco sabemos por qué este pequeño grupo se ve afectado de esta manera.

Aproximadamente el 40% de los adolescentes XYY tiene acné severo, con riesgo elevado de infección y cicatrices. Los padres tienen que estar al tanto de este riesgo para así llevar a sus hijos al dermatólogo y tratar esta condición si se presenta el problema.

Los hombres XYY usualmente tienen fertilidad normal. El riesgo de producir esperma con un cromosoma extra es bajo, debido a que el cromosoma extra es eliminado en la espermatogénesis. Sin embargo, los hombres que estén considerando un embarazo con sus parejas podrían pedir una consulta genética sobre el riesgo de transmitir alguna aneuploidía a sus hijos. Se desconoce si los hombres XYY tienen algún riesgo médico sustancial, aunque parece haber riesgos psiquiátricos adicionales, primordialmente por ansiedad, depresión o adicciones. Es posible también que los adultos con XYY tengan mayor riesgo de trastornos psicóticos, incluidos la esquizofrenia y trastorno bipolar.

Nuestra muestra de casos XYY incluyó un 46% diagnosticado prenatalmente. Tuvimos acceso a un número de padres que nos relataron cómo los ginecólogos y los genetistas les comunicaron el diagnóstico antes del nacimiento del bebé. Generalmente les decían que el niño iba a ser alto e iba a presentar problemas de aprendizaje. A muchos les dijeron que si uno iba a tener un hijo con algún trastorno de los cromosomas sexuales, XYY era el que menos problemas potenciales presentaba. Algunos profesionales citaron los estudios donde se predecían “conductas criminales”, y los aconsejaban terminar el embarazo, mientras otros profesionales proporcionaban evidencias de que esos estudios presentaban conclusiones

erróneas y que no debían tomarse en cuenta. A un número de padres se les dijo que nunca debían revelar el diagnóstico debido a la relación de XYY a tendencias criminales. Algunos fueron aconsejados sobre el extenso retraso en el desarrollo que afecta a algunos niños o sobre el riesgo de trastornos psiquiátricos, ansiedad y depresión.

Hay relativamente pocos estudios de niños con XYY y casi ninguno que siga a los niños hasta la adultez. Uno que sí lo hace, se hizo específicamente para contestar la pregunta de si los niños con SK y los niños XYY eran más propensos que sus coetáneos a desarrollar comportamiento criminal. Los sujetos del estudio eran individuos de Escocia diagnosticados durante la infancia y que no “fueron seleccionados” a fin de evitar un sesgo en la evaluación usando información de individuos que ya hubieran presentado problemas conductuales o del desarrollo... Este estudio encontró que niños con XYY, sobre todo los de menor CI, eran más propensos a presentar una conducta antisocial que sus compañeros con desarrollo típico o niños con SK. La conducta antisocial incluye crímenes impulsivos contra la propiedad, tales como el vandalismo y el hurto, pero no crímenes violentos tales como robos o asaltos. Sabemos que los niños XYY son más propensos a tener TDAH y a padecer una baja autoestima asociada con problemas de aprendizaje y deficiencias en las habilidades sociales. Estas afecciones pueden provocar conductas rebeldes en adolescentes y adultos jóvenes pero no están asociadas de ninguna manera con una conducta criminal violenta o grave. En el estudio, el único sujeto que había estado acusado de cometer un crimen violento, usando un arma fue un hombre XY del grupo de control. Ninguno de los hombres XYY y XXY había sido acusado de nada, más allá de vandalismo, incluyendo grafiti, estado de ebriedad en la vía pública u otras ofensas relativamente menores.

Nuestro estudio un demostró una enorme gama de habilidades y niveles de funcionamiento. Una gama de empleos desde contable, administrador de universidad, ingeniero, chófer de camión, jefe de mantenimiento, hasta aquéllos con un autismo severo y por ello completamente discapacitados. Dos tercios se graduaron de bachillerato. El 37% de los adultos XYY tiene derecho a subsidios gubernamentales por discapacidad. Solo 3 adultos XYY contestaron la encuesta personalmente, así que es imposible formar conclusiones con un grupo tan pequeño.

Existen variaciones muy raras de XYY, incluyendo 48,XYYYY; 49,XXYYYY; y 49, XYYYYY. El número de casos reportados de estas variaciones es muy pequeño para sacar conclusiones, pero cada cromosoma Y extra se relaciona con un aumento en discapacidad física y cognitiva.

(XXYY se describe previamente como un síndrome clínico separado, pero algunos argumentan que es más similar a hombres severamente afectados con XYY que a hombres XXY).

Para la mayoría de los individuos con XYY, las preocupaciones son académicas, sociales emocionales o de vocación, con intensidad variable. Aun para aquellos niños que pasan por la escuela secundaria superior con relativamente poca dificultad, la transición a la edad adulta puede ser un periodo con estrés adicional, dado que el joven se ve obligado a organizarse para alcanzar su independencia.

Los capítulos sobre asuntos psicosociales, educación y transición a la adultez que siguen a la descripción de grupos con aneuploidías cromosómicas sexuales ofrecen recomendaciones más específicas para lidiar con estos retos.

Trisomía X, Tetralogía X y Pentasomía X

De las afecciones de aneuploidías de los cromosomas sexuales que afectan a mujeres - Trisomía X, Tetrasomía X y Pentasomía X, la Trisomía X, o 47, XXX, es la más común. En las variaciones se incluyen la Tetrasomía X (48, XXXX) y la 49,XXXXX (Pentasomía X). Estas son análogas al síndrome de Klinefelter 47, XXY, y a sus variaciones de cromosomas 48- y 49-, en las cuales cada X adicional es asociada al aumento de la discapacidad cognitiva y física.

Se cree que la Trisomía X ocurre en 1 de cada 1000 nacimientos de mujeres. Como en el síndrome de Klinefelter, la tasa de incidencia aumenta con la edad de la madre. Alrededor del noventa por ciento de los casos de Trisomía X son no-mosaicos. La condición mosaica ocurre en el 10 por ciento, generalmente 46, XX/47, XXX, pero ocasionalmente, 45, X/47, XXX, y provee una línea de células del síndrome de Turner, células que tienen una marca genética 45, X. Otra condición mosaica ocurre también, tales como 47, XXX/48, XXXX, pero es mucho menos común.

La Trisomía X está caracterizada por el rango significativo en el funcionamiento que marca el síndrome de Klinefelter no variante y el XYY. Los síntomas pueden estar ausentes por completo, pueden ser leves y limitados a dificultades en habilidades motoras y aprendizaje, o pueden ser globales en su naturaleza, y parcialmente incapacitantes. De momento, se estima que solamente un 10 por ciento de hembras con Trisomía X son diagnosticadas durante sus vidas. El diagnóstico prenatal podría detectar el 10 por ciento del total diagnosticado. Los casos restantes se diagnostican como resultado de discapacidades de aprendizaje o del desarrollo, problemas emocionales o, cada vez con mayor frecuencia, la infertilidad en hembras adultas, aunque la infertilidad afecta a una minoría de mujeres con Trisomía X. Muchos profesionales de la salud no están familiarizados con la Trisomía X, y no tienden a recomendar pruebas genéticas en alguien que no tiene apariencia "sindrómica". Muchos médicos recomiendan que se confirme un diagnóstico prenatal después del nacimiento con pruebas adicionales para descartar la posibilidad de la condición mosaica, porque las chicas con condición mosaica y que también tienen una línea de células Turner, podrían presentar algún tipo de riesgos relacionados a la salud cardíaca o ginecológica en hembras con síndrome de Turner.

Mi doctor nos dijo que si la hija que esperábamos tuviese que tener un problema genético, la Trisomía X sería la que debería tener, como quien dice. Dijo que muchas chicas con esta condición son completamente normales, que esto no se nota en lo físico. Los problemas que podríamos tener podrían ser del habla y retrasos motores, o trastornos del aprendizaje. Hizo todo lo que pudo para que estuviéramos tranquilos. El sí nos hizo hablar con un consejero de genética, pero nadie nos aconsejó terminar el embarazo y nosotros tampoco lo consideramos.

Los síntomas, si están presentes, se piensa ocurren debido a la "dosis" adicional involucrada en los genes en los tres cromosomas X. En hembras típicas XX, uno de los cromosomas X siempre está desactivado. Sin embargo, hay regiones particulares en el cromosoma X, las regiones pseudoautosómicas, contienen genes que rigen el pareo entre los cromosomas durante la meiosis. Estos genes permanecen genéticamente activos aun cuando el

resto del cromosoma está desactivado. Estas regiones, entonces, contienen genes que proveerán, en una chica con Trisomía X, una triple dosis de material genético.

Un ejemplo es el gene SHOX, el cual es responsable por la estatura alta. Una chica con Trisomía X tiene tres copias activadas, lo cual probablemente explica por qué muchas de las chicas son bastante altas. Hay otro grupo de genes con el cromosoma X, y pueden o no estar activados, lo que puede ser la razón para más dosis “triple” en algunas de las hembras pero no en otras. Esto puede justificar la razón del alcance de la expresión del síntoma de una hembra a otra con Trisomía X.

Las bebés con Trisomía X raramente presentan señas físicas de alguna otra condición excepto hipotonía leve y rastros físicos sutiles, tales como clinodactilia (dedo meñique curvado), hipertelorismo (aumento de espacio entre los ojos) o pliegues epicánticos de los ojos, que hace lucir los ojos algo redondos. En ocasiones, se ordena una prueba de cariotipo porque se sospecha una chica tiene síndrome de Down, Trisomía 21, debido a la formación del ojo y el bajo tono muscular.

Mientras el riesgo de los defectos congénitos en la Trisomía X es pequeño, hay una mayor incidencia de malformaciones genitourinarias (ausencia o deformación del riñón, tracto urinario, u órganos reproductivos), displasia de cadera y convulsiones. Las niñas y las adultas frecuentemente tienen temblores en las manos. El estreñimiento crónico, quizás asociado con el bajo tono muscular, afecta a un número considerable de casos significativos al igual que el reflujo gastroesofágico clínicamente significativo. Ha habido también informes sobre defectos cardíacos congénitos. Además, se ha reportado un riesgo mayor de desarrollo de trastornos autoinmunes, tales como la artritis reumática y el lupus.

Si los retrasos del desarrollo ocurren, estos mayormente afectan el habla-lenguaje y el desarrollo motor. Las bebés con Trisomía X podrían caminar independientemente más tarde de lo normal, a los 16 meses, pero aún dentro de los límites considerados normales. Las bebés también podrían demostrar menos estabilidad al sentarse, debido al bajo tono muscular del torso, y podrían tener menos destreza manual que los otros niños de su edad. Los retrasos del habla pueden resultar del bajo tono muscular alrededor de la boca, haciéndole difícil a una niña formar sonidos más difíciles, al igual que la dispraxia, donde resulta difícil planificar o iniciar movimientos y sonidos necesarios para el habla.

En algunos casos, el retraso es pronunciado y claramente evidente para un pediatra en las revisiones periódicas de las etapas del desarrollo. En otros, la demora en el desarrollo es menos severa, y los padres y el doctor toman una actitud de “esperar y ver” respecto de su evaluación, particularmente cuando no haya habido un diagnóstico. Para las niñas que han sido diagnosticadas prenatalmente y en la infancia, cualquier retraso en cumplir los hitos del desarrollo debe motivar una evaluación para los servicios de intervención temprana, ya que las niñas con Trisomía X pueden enfrentarse a una amplia variedad de retos emocionales y educativos, y una intervención temprana podría ayudar a mitigar estos problemas más adelante.

Al igual que en el 47, XXY, el cociente intelectual tiende a ser algo más bajo que el de los hermanos, a menudo entre 15 y 20 puntos por debajo. El cociente intelectual promedio es de alrededor de 85. El alcance de la escala completa del cociente intelectual en varios estudios ha demostrado ser de alrededor de 55 a 115. La mayoría se sitúan dentro del alcance promedio/bajo (75-90), pero hasta un 10 por ciento podría tener discapacidad intelectual leve. El grado de cociente intelectual verbal es normalmente menor que el del cociente intelectual de ejecución. La habilidad del lenguaje receptivo es también a menudo mayor que la habilidad del lenguaje expresivo, y tanto la expresión oral como la escrita pueden presentar problemas a lo largo de la vida, con relativa debilidad en la habilidad para encontrar la palabra adecuada, la construcción de oraciones y la habilidad para narrar una historia. Asimismo se observa una dificultad para entender y procesar el habla, y al avanzar en su escolaridad, muchas niñas tendrán dificultades con la lectura y la ortografía. La memoria a corto plazo deficiente también puede agravar los trastornos de aprendizaje. En nuestra investigación, más de dos terceras partes de las niñas han recibido servicios de intervención temprana, y un porcentaje similar una serie de servicios de educación especial con las adaptaciones curriculares de Sección 504 hasta servicios de logopedia en aulas especiales. La mayoría de las niñas - el 54 por ciento - cuentan con un Plan de Educación Individualizado (IEPs) (Adaptación Curricular) en la escuela.

Muchas niñas con Trisomía X se desenvuelven con autonomía en la escuela primaria, encontrándose posteriormente con un aumento en las exigencias escolares durante la educación secundaria, sobre todo en la expresión escrita y en las habilidades matemáticas complejas, por lo que se requieren adaptaciones curriculares para facilitar su desempeño escolar. Entre las otras dificultades que pueden afectar el rendimiento escolar se incluyen las carencias de atención, los déficits en el funcionamiento ejecutivo y la ansiedad. Una baja tolerancia a la frustración en muchas chicas, y la tendencia a “bajones” emocionales, pueden complicar los problemas de aprendizaje. En un sondeo, el 23 por ciento fueron diagnosticadas con TDAH (Trastorno de Déficit de Atención e Hiperactividad) y el 33 por ciento con ansiedad. Las dificultades de integración sensorial fueron reportadas por un número de padres, como por ejemplo una hipersensibilidad a las etiquetas de las prendas de vestir, los ruidos altos, los “abrazos” fuertes y otras situaciones que las ponen incómodas e irritables.

Ella es una persona muy generosa, con un divertido sentido del humor. Es lista, especialmente en el arte de lenguaje, fue una lectora avanzada desde el jardín de infancia. Asimismo es una excelente jugadora de fútbol. .

El reto mayor en la escuela es su ansiedad. Sus trastornos de aprendizaje no son severos, pero ella se disgusta si saca menos de una B en una redacción. Aunque ella no necesita un aula especializada y reducida para alumnos con trastornos de aprendizaje, sí necesita ubicaciones más pequeñas para que la ansiedad no la afecte demasiado, ya que impide su habilidad para aprender.

Los padres han comentado estrategias de aprendizaje que pueden funcionar bien con estas chicas, particularmente en la escuela superior, que incluyen la reducción de distracciones mediante una colocación adecuada en el aula, clases más reducidas, uso de tutoría individual,

o cambio a enseñanza en el hogar por lo menos durante parte del día. Algunas familias han tenido buena experiencia con las aulas reducidas y con las escuelas de educación especial donde las distracciones se minimizan y los profesores se esmeran por crear un ambiente que maximice el potencial de aprendizaje.

Al igual que con niños que tienen XXY y XYY, se observa un retraso madurativo entre las chicas con Trisomía X. Los déficits que las chicas experimentan incluyen falta de facilidad en el lenguaje que les impide comunicarse eficazmente, al igual que una carencia de habilidades sociales y un desempeño ejecutivo apropiados para su edad. Esta dificultad para “adaptarse” y poder organizar sus vidas y su trabajo escolar de forma eficiente contribuye a la ansiedad que muchas experimentan. Aunque es menor el número de familias que se preocupan de que sus hijas carezcan de amistades, comparadas a las familias de los niños con XXY y XYY, las relaciones sociales siguen siendo problema para muchas chicas. Pueden ser demasiado confiadas, particularmente con los chicos, pudiendo llegar a tomar decisiones equivocadas en situaciones sociales. Este déficit también contribuye al estrés familiar.

Las dificultades en situaciones sociales resultan con frecuencia muy preocupantes porque las chicas con Trisomía X tienen tendencia a ser altas y parecer mayores de la edad cronológica. Al mismo tiempo, su comportamiento puede parecer inmaduro. Las familias han de entender que el personal escolar y la mayoría de la comunidad podrían tener expectativas irreales de sus hijas debido a la apariencia de éstas. La recomendación para adaptarse a esto satisfactoriamente es hacerle saber a la escuela que aunque sea alta, en realidad es mucho menos madura que sus compañeras. La chica no debe ser obligada a rendir a un nivel que todavía no ha alcanzado. Si necesita ayuda con el desempeño ejecutivo al igual que con la capacitación de habilidades sociales, es importante localizar esta ayuda para ella.

Mi mayor preocupación por mi hija es durante la etapa en que esté en la escuela secundaria y se vea expuesta a situaciones donde su lógica y su juicio sean puestos a prueba. Me preocupa que aparente ser mayor debido a su estatura, y aun así su madurez esté retrasada comparada con la de sus compañeros. Ella se enfrentará a todos los retos normales de los estudiantes de la escuela superior sin el beneficio del mismo nivel de madurez. Me preocupa que se haga daño a sí misma, mental o físicamente, debido a tomar decisiones equivocadas.

Me preocupa que cuando vaya a colegio, ella pueda ser blanco de acoso. Ella es alta, bonita y lista pero no se maneja bien por el mundo y será fácil que se aprovechen de ella. Sin sus padres a su lado, necesitará de alguien que la proteja en su ámbito social y la ayude a organizarse académicamente. Por otro lado, creo que a ella le espera un brillante futuro.

Aunque el desempeño en la escuela superior pueda resultar un reto para muchas chicas con Trisomía X, nuestro sondeo encontró que de las adultas entre las edades de 18 o

más, más del 80 por ciento estaban escolarizadas, ocupa puestos de trabajo con éxito o son eficientes amas de casa. Aunque el 38 por ciento reportó haber tenido derecho a subsidios de discapacidad, la mayoría de las mujeres que reciben las ayudas también están dedicadas a seguir su educación, o a trabajar al menos a tiempo parcial. La emancipación adulta podría llegar más tarde a estas jóvenes mujeres que a sus hermanas XX y compañeros. Las familias y la escuela necesitan tomar esto en cuenta, así como el hecho de que para muchos adultos, ganarse un sueldo para sostenerse podría ser limitado, y requerir que éstas dependan de sus familias o de los beneficios del gobierno para poder vivir independientemente en un apartamento, por ejemplo.

Las mujeres con Trisomía X normalmente tienen niveles de hormonas normales y la mayoría pueden quedar embarazadas. Las mujeres con Trisomía X están a riesgo de insuficiencia ovárica prematura, que puede causar infertilidad. Algunas experimentan una menarquía (primera menstruación) temprana o tardía y otras tienen ciclos menstruales anormales. Ha habido un pequeño número de informes de mujeres que presentan agenesia uterina o de ovario, donde el útero y/o los ovarios no se desarrollan, pero esta condición es rara.

El riesgo de una mujer con Trisomía X no-mosaica de transmitir el cromosoma X adicional a su descendiente es pequeño, menos del 5 por ciento. Sin embargo, el mosaicismo con una línea de células del síndrome de Turner (45, X) puede aumentar las probabilidades de transmisión. Las mujeres con Trisomía X que están embarazadas o considerando concebir deben consultar a un consejero de genética para tratar estas inquietudes.

Yo me sometí a un cariotipo para entender por qué mis periodos fluctuaban y después se detenían. Entonces me informaron de que tenía insuficiencia prematura de los ovarios y Trisomía X. Las probabilidades de quedarme embarazada eran entonces por debajo del 1 por ciento.

Recuerdo tener discapacidades de aprendizaje en la niñez. En el momento de mi diagnóstico de 47XXX, sin embargo, no creí que esto me afectaría de por vida de forma sustancial. Mi hijo es un niño XY normal. Tengo una hija de seis años, y aparenta ser normal, aunque no la hemos examinado aún.

La mayoría de las mujeres con Trisomía X, sin embargo, atraviesan la menopausia normalmente. Las mujeres con Trisomía X necesitan seguir todas las recomendaciones en cuanto a revisiones ginecológicas, incluidos el examen regular de los senos y citologías.

Está claro que algunas adolescentes y jóvenes adultas con Trisomía X presentan retrasos en su desarrollo en términos de madurez, y no están preparadas como adolescentes y jóvenes adultas para las presiones sociales, tales como las que se presentan cuando establecen relaciones con chicos de su edad. Aunque la Trisomía X no es una discapacidad del

desarrollo, puede resultar en una inmadurez que las hace incapaces de reconocer un comportamiento arriesgado y, por ello, tomar decisiones equivocadas. El consumo de drogas y de alcohol, y la actividad sexual son aspectos de gran riesgo para ellas. Las presiones de los compañeros son a menudo la causa por la que estas chicas se implican en estas actividades, aun cuando ellas preferirían no hacerlo. Aquí es donde los padres necesitan establecer una comunicación abierta con sus hijas, a la vez que medidas que no precisen de explicaciones, tales como poder llamar a casa para que la vengan a buscar sin necesidad de rendir cuentas.

De igual manera, estas chicas han de saber que pueden dirigirse a sus padres en caso de necesitar anticonceptivos de emergencia o para consultar con un ginecólogo, sin por ello dar pie a reacciones negativas. Una información clara y sin ambigüedades sobre la sexualidad y la reproducción son necesarias para todas las jóvenes con ACS (Aneuploidías de los Cromosomas Sexuales), pero especialmente para las mujeres jóvenes que tienden a ser altas y atractivas que puedan estar sujetas a la presión de entablar relaciones sexuales antes de ser capaces de tomar decisiones razonables sobre las consecuencias emocionales y físicas de las mismas.

Muchas chicas realizan la transición hacia la edad adulta con pocos problemas. Para otras, sin embargo, es necesario un apoyo adicional después de la escuela superior para establecerse en la vida adulta. La sección de la Transición a la Vida Adulta detalla muchos de los apoyos disponibles, inclusive las ayudas del gobierno, la formación vocacional y los programas de preparación, servicios para necesidades especiales en el colegio y otros servicios.

La **Tetrasomía X y la Pentasomía X** son condiciones raras en mujeres que se ven infrecuentemente y es difícil estimar la tasa de incidencia. Los cromosomas adicionales están normalmente asociados con la discapacidad intelectual, aunque hay mujeres con estas afecciones cuyo cociente de inteligencia se halla en el rango normal bajo. En general, cada cromosoma X adicional disminuye el cociente intelectual en relación a los hermanos en aproximadamente 15 puntos. Las niñas y las mujeres con Tetrasomía X generalmente experimentan menos discapacidad que las que tienen Pentasomía X, aunque en casos individuales esta generalización no se cumpla.

Existe gran variedad en sintomatología en dichas afecciones entre las mujeres; no obstante, podemos hacer algunas observaciones generales sobre estos fenotipos. La mayor parte de estas mujeres resultan plácidas y cariñosas, aunque algo tímidas, con un buen sentido del humor. Pueden frustrarse fácilmente y ser susceptibles a descargas emocionales. Frecuentemente hay algún trastorno de deformación facial leve que podría incluir facciones tales como pliegues epicánticos de los ojos, puente nasal aplanado, hipertelorismo (espacio amplio entre los ojos), hipoplasia del centro de la cara (apariencia aplastada facial). A veces podría haber asimetría facial o forma o ubicación inusual de la oreja. Pueden también presentar un nistagmo (movimiento descontrolado de los ojos) o estrabismo (ojo vago). También pueden tener deformidades menores de la boca, paladares altos o hendidos y sobremordidas o prognatismos. Las chicas con Pentasomía X tienden a tener facciones faciales más pronunciadas, lo que puede también incluir un cuello ancho corto, y algunas

chicas con Pentasomía X tienen microcefalia, o la circunferencia de la cabeza entre los porcentajes más bajos, lo que indica un cerebro pequeño y discapacidad intelectual significativa.

Se han reportado pesos bajos al nacer a la vez que complicaciones obstétricas, incluidos problemas del corazón durante el parto y problemas respiratorios en el período inmediato después del parto. Las chicas con estas condiciones a menudo tendrán anomalías adicionales del esqueleto y motoras, tales como hipotonía significativa, tortícolis congénita, clinodactilia, displasia congénita de la cadera, rayas en las palmas de las manos (línea recta a través de las palmas de las manos, a menudo indicación de trastorno genético). Puede haber ángulos raros de las extremidades, sinestesia radioulnar y flojedad de las articulaciones. Asimismo, el número y severidad de las manifestaciones físicas tiende a aumentar con la Pentasomía X.

Mi hermana es la persona más resistente que he conocido jamás. Ella ha atravesado más problemas médicos que diez personas juntas, y aun así, no se deja deprimir por ello. También posee una inocencia que es un constante recordatorio para el resto de nosotros de que la gente debe mirar el mundo de la manera en que ella lo hace. Mi mayor preocupación además de su salud es su calidad de vida. Ella “nada entre dos aguas” para no aparentar ser demasiado discapacitada y que está indefensa, pero cognitivamente, ella solo tiene el entendimiento del mundo de un niño. Para una persona de 28 años de edad esa es una combinación peligrosa; y ella es demasiado confiada.

Hay un sinnúmero de complicaciones médicas asociadas con la Tetrasomía X y la Pentasomía X. Las convulsiones y los electroencefalogramas anormales no son poco comunes al igual que los defectos cardíacos congénitos. Se reportan dificultades respiratorias tales como el asma y la pulmonía recurrente y la bronquitis. Aunque los genitales parezcan normales, solo alrededor del 50 por ciento de estas chicas llegan a la pubertad normalmente con desarrollo completo de las características sexuales secundarias. Las irregularidades en la menstruación y la menopausia prematura son comunes. Algunas chicas tienen útero y ovarios anormalmente desarrollados. Un sinnúmero requiere terapia de estrógeno para prevenir la osteoporosis y poder desarrollar senos. La mayoría de las mujeres tienen problemas del esmalte dental, lo que causa caries significativas y problemas de la mandíbula que a menudo requieren ortodoncia extensa.

Los problemas del desarrollo incluyen caminar tardío, habilidades motoras finas y gruesas pobres y retraso en el habla. Los déficits de atención son comunes, al igual que los trastornos significativos de aprendizaje. Las chicas pueden presentar problemas de conducta asociados a la frustración y dificultades para comunicarse con claridad. Puede haber problemas psiquiátricos asociados con las condiciones de ansiedad, depresión y hasta psicosis. También hay informes de mujeres jóvenes que rinden satisfactoriamente en la escuela y logran asistir a programas vocacionales o cursar estudios superiores. Muchas son capaces de trabajar al menos a tiempo parcial,

aunque casi todas obtienen ayudas de la administración para personas con discapacidades del desarrollo, y requerirán algún grado de supervisión a lo largo de sus vidas.

CONSIDERACIONES PSICOSOCIALES DE LAS CONDICIONES ANEUPLOIDES EN LOS CROMOSOMAS SEXUALES

Soy una trabajadora social sin formación en psicología. Si bien se dispone de numerosos artículos sobre la psicología de individuos con ACS, no he visto ningún material escrito que describa cómo los individuos con ACS encajan dentro de su sistema familiar y su comunidad, ni material de orientación para las familias e individuos afectados por uno de los ACS para desplazarse dentro de esos sistemas. Esta sección busca describir los aspectos relacionados a una estrategia de vida respecto de estas inquietudes. Debido a que existe una coincidencia considerable entre el SK, Trisomía X y 47,XYY en los ámbitos psicosociales, el debate es general y no se enfoca en los diferentes resultados de puntajes entre grupos de ACS, como por ejemplo los que se dan en un trabajo académico. Más bien, esta sección proporciona una visión general de cómo el ACS puede afectar a un individuo en un área en particular, tales como las "habilidades sociales". También plantea la manera de hacer frente a las estrategias para las personas afectadas, así como sus familiares y otras personas importantes en su vida.

No nos cansaremos de repetir que existe una variación fenotípica considerable dentro de los grupos con ACS, y entre todas las personas con cromosomas supernumerarios X e Y. Algunos individuos tienen una leve dificultad del funcionamiento psicosocial en algunas áreas, mientras que otros presentan una dificultad significativa en la mayoría de las áreas. Esta información general pretende ayudar al lector a identificar las áreas en las que se deseen considerar intervenciones y asistencia profesional.

Sabemos que, en general, las personas con cromosomas X adicionales tendrán **habilidades cognitivas** que pueden ser algo más bajas que las de sus hermanos, normalmente de 10 a 20 puntos menos de cociente intelectual por cada cromosoma X adicional. No está claro en qué medida un cromosoma Y adicional afecta el cociente intelectual en relación con el de los hermanos. Si bien la discapacidad intelectual no es común, se presenta con mayor frecuencia en personas con ACS, particularmente en aquellas con variaciones que incluyen 48 y 49 cromosomas, en lugar de las condiciones de la trisomía. No obstante, esto es un "grupo" de datos y una persona no es un grupo. Del mismo modo, mientras que las **personalidades** de los niños 47,XXY y niñas 47,XXX pueden ser algo más reservados que el promedio, esto también es un grupo de datos y dentro del grupo habrá aquellos que son sociables y nada tímidos.

Los individuos con ACS y sus familias necesitan tener una idea más clara acerca de la función cognitiva, habilidades del lenguaje y otras posibles características psicosociales, incluyendo una evaluación de sus puntos fuertes y débiles. Las personas con ACS deben ser consideradas como únicas, con habilidades y retos altamente individualizados. En algunos momentos críticos durante el comienzo de la vida de un individuo con ACS, es beneficioso el haberse realizado un examen neuropsicológico para evaluar exactamente cómo funciona el individuo en una variedad de pruebas cognitivas y de personalidad. Estas pruebas pueden utilizarse para diseñar intervenciones específicas en los niños en edad escolar, y una vez que alcance la edad adulta, esto ayudará a la elección de opciones de educación postsecundaria y en la toma de decisiones vocacionales. A veces, también pueden ser utilizadas como material de apoyo para acceder a los programas de asistencia del gobierno, como los servicios de

inserción laboral o programas de apoyo económico, incluyendo la Seguridad de Ingreso Suplementario (SSI) o Ayudas a la Dependencia. Las pruebas neuropsicológicas también pueden servir como guía para los terapeutas. Lo más importante es que le ofrecen a la persona y a la familia una visión más individualizada de sus puntos fuertes y débiles.

El examen neuropsicológico debe ser realizado por un psicólogo profesional especializado en psicometrías y diagnósticos. En ocasiones, los distritos escolares realizan este examen en la casa, pero aunque pueda proporcionar información básica acerca de la inteligencia y el potencial de aprendizaje, probablemente no ofrezca un panorama completo ni independiente que el psicólogo necesita o que su familia quisiera.

Las pruebas pueden llevarse a cabo durante varios días y se requiere con frecuencia de 14 a 15 horas para realizarlas. El neuropsicólogo realizará un seguimiento de esto a través de una sesión para explicar los hallazgos, acompañados de un informe escrito. Para las familias que buscan los servicios de educación especial esto realmente representa un “modelo de referencia”. Para los individuos que quieran servicios y orientación vocacional, adaptaciones especiales en la universidad o en el trabajo y una orientación realista en la planificación de sus futuros, es fundamental un examen neuropsicológico de alta calidad.

Este examen puede ser costoso. Normalmente el coste es de hasta \$150 por hora. Muchas compañías de seguros cubren este coste. Sin embargo, es más probable que las aseguradoras cubran el examen si está justificado con un diagnóstico médico de un trastorno genético asociado con un problema neurológico.

Es importante ver a la persona con ACS como un individuo y no solo como un miembro de un grupo de personas con un fenotipo particular, con personalidad y habilidades predeterminadas por su(s) cromosoma(s) adicional(es). Es igualmente importante entender que mientras el funcionamiento social y cognitivo como niño puede ayudar a predecir cómo ese niño se va a desempeñar como adulto, puede haber cambios bastante notables entre la personalidad y las capacidades cognitivas de una persona en la infancia y posteriormente en la adultez.

Particularmente para aquéllos que presentan dificultades considerables con el lenguaje y, por lo tanto, con el rendimiento académico y la sociabilización durante la etapa escolar, la edad adulta a menudo los libera de las múltiples presiones y de ser percibidos como un constante fracaso. Un grupo de adultos de nuestra encuesta se dio cuenta de que los años escolares habían sido infelices, porque no les fue bien académicamente y porque fueron objeto de burlas debido a su falta de seguridad, falta de capacidades deportivas y, para los hombres con SK, falta de un físico masculino típico. La adultez fue mucho más satisfactoria para muchos de los adultos encuestados, ya fuera que tuvieran SK, Trisomía X o 47,XYY. No contamos con muchas investigaciones imparciales válidas sobre los adultos con ACS. Gran parte de la investigación de alta calidad incluye estudios longitudinales realizados en niños pequeños a los cuales se les realizó un seguimiento hasta la adolescencia, pero muchos de estos estudios no se continuaron hasta la adultez.

Los investigadores ahora tienen disponible la imagen de resonancia magnética (IRM) como una herramienta con la que se pueden medir y observar las distintas regiones del cerebro en la ACS. Permite observar cómo y dónde está funcionando el cerebro durante las tareas cognitivas, la cual es llamada IRM funcional o IRMf. Un número de estos estudios se han realizado durante las dos últimas décadas con niños y adultos con ACS. Los resultados pueden dar lugar en el futuro a intervenciones educativas, psicológicas y del comportamiento más específicas, para abordar los efectos de la genética así como también los niveles de hormonas

en el desarrollo cerebral y el funcionamiento cognitivo y emocional. No obstante, hoy en día nuestro conocimiento acerca de la relación que hay entre las diferencias cerebrales y los cromosomas X e Y adicionales todavía es bastante limitado. Debido al coste y a las dificultades logísticas de registrar una muestra lo suficientemente grande para la investigación de las imágenes, los estudios no son lo suficientemente extensos aún, como para proporcionar respuestas definitivas.

Solo se ha realizado un estudio pequeño con sujetos 47,XYY, y no se encontraron diferencias en el volumen del cerebro comparados con los controles. En los sujetos con SK, estudios con IRM han mostrado una reducción en el volumen del cerebro comparado con los sujetos de control. Sin embargo, el que los sujetos estudiados tuvieran un volumen cerebral menor no necesariamente predijo un cociente intelectual más bajo; así que el impacto de un volumen cerebral reducido está probablemente relacionado con un número de mediciones del funcionamiento cognitivo y no solo del cociente intelectual. Existen algunas pruebas que sugieren que los hombres con SK procesan el lenguaje de una manera diferente; quizás por las diferencias en el tamaño de los lóbulos del cerebro, así como también los niveles de la actividad del hemisferio derecho e izquierdo comparado con los controles. La amígdala, la cual ayuda a controlar las emociones, también parece estar reducida en volumen en hombres con SK; pero esto tampoco mostró estar correlacionado con el aumento de la angustia emocional en los individuos estudiados.

También existe un estudio muy pequeño de IRM que compara la estructura y el volumen cerebral de hombres tratados con testosterona y con aquellos hombres que no han recibido tratamiento con la misma. Esto parece mostrar un aumento en el volumen de algunas estructuras del cerebro en aquellos hombres que han usado testosterona comparados con los hombres que no la han usado. Debido al tamaño reducido de la muestra, el poder estadístico de la prueba es débil.

Estudios de IRM en mujeres con trisomía X mostraron hallazgos similares a los de los hombres con SK; parece ser, pues, que un cromosoma X adicional reduce el volumen del cerebro. Sin embargo, los estudios de las personas con trisomía ACS son demasiado pequeños para que se pueda estadísticamente llegar a la conclusión de que las diferencias particulares en el volumen o el procesamiento en relación con los sujetos de control tienen algún resultado cognitivo, de procesamiento del lenguaje o emocional. Necesitamos realizar más estudios y de mayor magnitud para sacar conclusiones más firmes acerca del impacto de un cromosoma X adicional.

Ha sido aún más difícil el realizar estudios de IRM estadísticamente significativos de individuos con variaciones ACS en los cromosomas 48 y 49. En individuos con variaciones ACS existen algunos casos reportados de estudios de IRM, así como también un estudio amplio de hombres con 48,XXYY. Aunque un número de los estudios muestra anomalías individuales graves con un volumen cerebral reducido y una estructura anormal del cerebro, así como también anomalías en la materia blanca y gris que componen el cerebro, no se pueden sacar conclusiones claras en este momento.

Las habilidades sociales y de comunicación en las relaciones son las dificultades más importantes señaladas tanto por los adultos con ACS como por los padres de los niños y adultos con ACS. Algunas discapacidades, no solo en el uso del lenguaje, sino también en la "lectura" del comportamiento afectan a la mayoría de los individuos con ACS en todas las edades. Las habilidades sociales y de comunicación los ayudan a ser aceptados en el aula y en el parque, y posteriormente, en el lugar de trabajo en la adultez, así como también en a la hora de entablar relaciones íntimas. La falta de habilidades sociales puede reducir aún más la

autoestima en niños que ya están teniendo problemas con un bajo rendimiento académico. Para los adultos jóvenes con problemas de aprendizaje, el éxito en su trabajo es a menudo determinado más por la habilidad de “llevarse bien” con los supervisores y compañeros de trabajo, que por el ser capaz de realizar su trabajo de manera competente.

Aunque muchos niños pequeños con ACS tienen retrasos del lenguaje y pueden tener discapacidades de aprendizaje del lenguaje, no es suficiente para ellos el finalmente adquirir un lenguaje funcional para poder expresarse razonablemente bien y para aprender a leer y a escribir. Para aquéllos con ACS, la mayoría de las discapacidades de la comunicación surgen de las dificultades, a menudo a lo largo de toda la vida, en las comunicaciones sociales. La comunicación social involucra comportamientos verbales y no verbales que componen las interacciones sociales. Estos incluyen la importancia del contacto visual durante una conversación, entablar “pequeñas conversaciones” para romper el hielo con los extraños, y aprender a leer las señales sutiles de la otra persona cuando quiere cambiar de tema. Un niño con escasas habilidades sociales podría tener gran dificultad para hacer amigos en la escuela, y un adulto podría ser incapaz de construir un grupo de amigos a medida que se hace mayor, así como también el que le cueste más encontrar una pareja con la que pueda tener una relación sentimental.

Las respuestas en la encuesta me indicaron que los adultos con ACS pueden sufrir de soledad y que a menudo parecen darse cuenta de que la soledad puede ser el resultado de tener dificultades de comunicación, lo que hace difícil la interacción social. Esto puede causar o agravar las dificultades emocionales. Los adultos me dijeron que sabían que podrían ser vistos como algo más reservados de lo normal o un poco tímidos, pero que el problema no es la timidez, sino la falta de habilidad social para conectarse de manera significativa con los demás. Para muchos adultos que se han esforzado para desarrollar habilidades sociales en las cuales ellos puedan generar confianza, las relaciones se han hecho más fáciles. Al ser más fácil la habilidad para relacionarse con otras personas, han podido construido pequeñas redes de apoyo que han hecho que sus vidas sean más satisfactorias.

Los padres que ven a sus hijos luchar con la soledad o contra la intimidación y el acoso en la escuela –una forma cruel de aislar a las personas con comportamientos y formas de aprendizajes diferentes- tal vez debieran buscar un tratamiento para el déficit de las habilidades sociales. Se hace un poco de hincapié en el tratamiento de las habilidades sociales para los niños en el espectro autista, pero las técnicas también son aplicables para los niños afectados con TDAH, trastornos de aprendizaje clásico y también ACS.

Su opinión en grupos me preocupa. Ella quiere caerle bien a todos y parece que aún no tiene la habilidad de enfrentarse a los acosadores y a la “mezquindad” en general. Trabajamos mucho con ella, en su autoestima y en su confianza para encajar en un grupo.

El entrenamiento para las habilidades sociales se puede hacer individualmente o en grupos. Puede abordarse desde el lenguaje y ser proporcionado por un logopeda, o también por terapeutas o por maestros de educación especial particularmente formados. Puede enfocarse en conceptos elementales, ofreciéndole a los niños “guiones” para hacer frente a determinadas situaciones, como el conocer a una persona nueva o pedir comida en un

restaurante. Una formación más avanzada se centrará en aprender a leer los signos más sutiles y no verbales.

Cuando se busque entrenamiento de las habilidades sociales para un niño en edad escolar, es más beneficioso si el niño participa en clases y experiencias donde también se incluyan compañeros con su mismo nivel de desarrollo. Esto también es más efectivo si los grupos permiten que lo que se ha aprendido dentro de los mismos, se aplique a situaciones reales en el aula o en entornos sociales fuera de la escuela. El entrenamiento en las habilidades sociales a menudo implica “deberes” asignados para practicar durante la semana. Los padres de los niños que participan en el entrenamiento de las habilidades sociales también deberían pedir que ellos reciban entrenamiento para reforzar dichas sesiones, y de esa manera poder ayudar a sus hijos a aplicar las habilidades en la vida diaria. Otra metodología que puede ser usada para enseñar las habilidades sociales y el comportamiento apropiado en diferentes situaciones es la técnica de la “historia social”, técnica de la cual fue pionera Carol Gray, cuya página web y materiales publicados ofrecen instrucciones claras para padres y maestros.

Es más difícil encontrar un entrenamiento de las habilidades sociales que sea apropiado para los adultos. Un adulto que siente que le falta el nivel de habilidades necesarias para una comunicación social efectiva podría encontrar más fácilmente una terapia individualizada con un logopeda. La terapia individualizada de las habilidades de comunicación puede ser también útil para niños mayores y adolescentes, especialmente si ellos no “encajan” bien en los grupos de habilidades sociales dirigidos a niños con discapacidades más obvias. El logopeda se enfocará en la pragmática del habla, que es el uso del lenguaje y la conversación para la comunicación y la socialización. El objetivo de este tratamiento está en relacionar historias de manera organizada, incrementando la variedad del lenguaje utilizado para comunicarse, aprender a “conversar” y tomar la perspectiva de los otros interlocutores en la conversación, evitando asuntos inapropiados o temas que no tengan ninguna relación cuando se entabla una conversación.

Una inquietud adicional para los individuos con cromosomas X e Y adicionales es la **función ejecutiva**. Las habilidades de la función ejecutiva son las actividades cognitivas que permiten la coordinación de todas las conductas dirigidas a objetivos que cumplen determinadas tareas. Las funciones ejecutivas incluyen la posibilidad de iniciar actividades, supervisar y cambiar el comportamiento cuando sea necesario, anticipar resultados y adaptarse a las situaciones cambiantes. También incluye la capacidad de inhibir o detener el comportamiento cuando es necesario, controlando los impulsos que podrían conducir a resultados negativos.

Un ejemplo podría ser la compra de alimentos para una comida. Se identifica la secuencia de los pasos a seguir necesarios para comprar, preparar y cocinar, y asegurarse de que los pasos se llevan a cabo antes de la hora de la comida que se necesita, como por ejemplo la cena. Es importante que aquí se considere la administración del tiempo, así como estar seguros antes de comprar que hay fondos suficientes, ya sea dinero en efectivo o en forma de tarjeta de crédito o débito, o cupones de alimentos para comprar la comida.

Se lleva a cabo una planificación, ya sea en papel o “a la carrera” al entrar al supermercado, para determinar qué ingredientes deben ser comprados. Esto incluye el trabajo de memoria para determinar si algunos de los ingredientes necesarios, como las especias, aceites para cocinar, aderezos para ensaladas, u otros artículos ya están disponibles en la cocina de la casa. La visita al supermercado implica la selección de los ingredientes, comparar precios, calcular las cantidades que se necesitan y, finalmente, determinar que la lista de la compra está completa. Hay comportamientos apropiados en la caja registradora que deben ser

coordinados. A lo largo de todo el proceso, el individuo tiene que centrar su atención en las tareas y manejar su capacidad para resistir las distracciones.

El proceso de manejar todas estas tareas y comportamientos constituye la función ejecutiva. Si la función ejecutiva presenta déficit en un individuo con una inteligencia perfectamente normal, capaz de llevar a cabo todas las tareas individualmente, puede no ser capaz de organizar todo el proceso sin problemas. Se le olvidarán los ingredientes clave, o regresará a la casa dos horas después de la cena, o se le olvidará que solo tenía suficiente dinero en su cuenta de los cupones de alimentos para comprar comestibles por un valor de 20 dólares y no los 50 dólares que se le cobraron en caja. Si carece de la función ejecutiva apropiada descubrirá que su salida de compras ha sido un desastre, lo cual lo frustrará más. Su falta de control de los impulsos, lo cual es también un déficit de la función ejecutiva, puede hacer que él no pueda evitar gritarle a la cajera cuando descubra que no puede pagar por sus compras. Probablemente no sea capaz de resolver el problema de salir de su dilema independientemente y quizás salga furioso de la tienda y llegue a su casa con las manos vacías.

El tamaño y tal vez las estructuras que tienen que ver con los lóbulos frontales del cerebro regulan los procesos necesarios para la planificación, flexibilidad, organización y autocontrol. En los individuos con ACS, los lóbulos frontales no pueden funcionar de manera óptima para controlar estos comportamientos. El desarrollo de la función ejecutiva es un proceso de ensayo y error en los individuos con un desarrollo típico. En los individuos con ACS, se podrían requerir técnicas especiales de entrenamiento para aprender estas habilidades, así como también estrategias para compensar las deficiencias en la capacidad de trabajo de memoria y la capacidad de centrar la atención en las tareas. Las escuelas, a menudo hacen bien ayudando a los niños a compensar las dificultades específicas de aprendizaje, pero fracasan en adoptar estrategias que aborden los déficits del funcionamiento ejecutivo. Con los adultos con ACS, a menudo vemos relativamente personas con un alto funcionamiento que batallan con la organización de muchos aspectos de su vida cotidiana, porque nadie se ha ocupado de sus problemas de funcionamiento ejecutivo.

Una cosa que realmente ayuda a mi hija, es que ella entienda muy claramente lo que se pide de ella y exactamente lo que se espera. Ella no es capaz de "leer entre líneas". Realmente tenemos que explicar detalladamente el proceso de hacer algo paso por paso. Lamentablemente, no siempre se siente cómoda cuando tiene que decirle a los demás que no entiende lo que alguien le está diciendo que haga, o cuando no entiende una palabra.

Creo que tengo algunos síntomas de los trastornos del espectro autista, como el trastorno del procesamiento sensorial. También tengo la ansiedad que resulta de los cambios inesperados de plan o cuando me dicen que haga algo sin tiempo suficiente para prepararme. Me he adaptado, pero ha llevado un montón de tiempo y paciencia. Ahora trabajo para una empresa que presta servicios de exención a las personas que tienen discapacidad intelectual o del desarrollo. Ellos parecen entender el método que tengo que usar para hacer un buen trabajo.

Después de descubrir que tengo XXY, se lo dije a muchos de mis amigos más cercanos y familiares. Estoy muy abierto a la discusión del tema y su impacto en mi capacidad para funcionar. Siento que el abrirme a la gente y hacerles saber cuál es la mejor manera de trabajar conmigo, ha tenido un efecto directo y positivo en mi vida.

El abordar estos problemas requiere del reconocimiento de que la persona puede estar abrumada con el reto de realizar sus actividades. Él o ella no son perezosos, es que no pueden comenzar una actividad, o son reacios a intentarlo porque los errores del pasado se asocian con consecuencias negativas. Otra persona, como un familiar o un educador de habilidades para la vida, o un tutor, deben modificar la actividad y ayudarlo a adoptar técnicas nuevas y funcionales para poder abordar más tareas.

Si se trabaja con un adulto joven que parece no poder lograr nada durante el día, el establecer una rutina diaria, semanal y mensual lo ayudará. Un horario visual en forma de calendario de pared resulta muy útil. Un teléfono inteligente que pueda mostrar el calendario, así como una señal sonora que lo avise de las citas es también una herramienta poderosa para ayudar a administrar bien el tiempo. Tanto el calendario de pared como un calendario que se pueda llevar en el teléfono generarán recordatorios continuos de actividades previstas. No se ha de esperar que desde el primer momento una persona joven sea capaz de manejar este calendario de forma independiente. Al principio podría necesitar la configuración y el mantenimiento por otra persona que lo ayude a comenzar a responsabilizarse paulatinamente. También es útil el proporcionar un reloj grande situado en la habitación de cada persona para que se acostumbre a verlo y verificar la hora. Un reloj digital funciona mejor para muchos adolescentes y adultos jóvenes con ACS.

El lector puede estar pensando en este momento que el déficit de la función ejecutiva suena muy parecido al trastorno por déficit de atención o TDAH con o sin hiperactividad. Muchas familias y los adultos declaran que el TDAH ha sido diagnosticado en individuos con ACS y que el TDAH se ha considerado como una de las condiciones que es frecuentemente comórbida con los cromosomas X e Y adicionales. En nuestra encuesta los números superaron el 50 por ciento. Hay una coincidencia considerable en el tiempo y el manejo de actividades experimentado por aquellos con TDAH, con dificultades de aprendizaje clásico, y por aquellos con déficit de la función ejecutiva.

Aunque los psicólogos cuentan con definiciones muy específicas y criterios para el diagnóstico de cada problema para la persona que sufre las consecuencias de esta falta de organización, en realidad la etiqueta es lo de menos, ya que las estrategias que pueden resultar útiles son bastante similares. Además de crear rutinas y fomentar la autonomía tanto con calendarios de pared y teléfonos inteligentes, las siguientes medidas no sólo pueden ayudar a hacer frente a los déficits de la función ejecutiva, sino que también proporcionarán la experiencia que puede ayudarlo a aprender a adaptarse de manera más independiente a largo plazo.

La memoria operativa es con frecuencia escasa en ACS, lo que crea problemas al seguir más de una instrucción, mantener en la mente información, y crear y seguir un plan. Una estrategia para hacer frente a la escasa memoria operativa es reducir las distracciones cuando se han dado instrucciones o cuando se trabaja en un problema y cuando se hacen los deberes, que es escribir recordatorios e instrucciones detalladas. Esto puede ayudar a almacenar hechos y acontecimientos en la memoria a largo plazo.

Comenzar y completar las tareas suele ser un punto débil para las personas con ACS. No se les da bien iniciar las tareas; con frecuencia, debido al miedo generado por los fracasos anteriores, las postergan. Pueden sentirse culpables por posponer las cosas y pueden sentir temor porque el fracaso en el inicio es, al fin y al cabo, otro fracaso. Por otra parte, muchos de los que las inician carecen de la habilidad para completar un proyecto debidamente. La tarea puede permanecer sin terminar, lo que es otra razón más para que sus padres, supervisores y otras personas se irriten con ellos. Es de gran ayuda el que un tutor, formador laboral u otra

persona imparcial trabaje con el individuo para fijar mini-plazos realistas y recompensar a la persona por cada mini-plazo cumplido hasta que el proyecto se haya completado.

La planificación de una conducta está a menudo ausente en personas con ACS. Tienen dificultad para pensar cuidadosamente en las consecuencias de su comportamiento. Han de aprender a detenerse y considerar cómo una actividad afectará su futuro. (El Grafiti puede parecer una opción divertida en el momento, pero tal vez resulte en la primera incursión en el sistema de justicia penal). Se deberá recompensar y reconocer las actuaciones de los que muestran responsabilidad en la toma de decisiones.

El autocontrol emocional puede ser otro aspecto débil en la persona con ACS. Estas personas pueden mostrar fuertes reacciones que aparecen y desaparecen rápidamente y esto hace que parezca que están reaccionando de manera exagerada a eventos muy normales. Estas emociones pueden hacer que la persona con ACS se comporte de manera espontánea y sin pensar en las consecuencias, haciéndolo parecer inmaduro e impulsivo. Se puede enseñar a la gente a dar un paso atrás ante una situación antes de reaccionar y, si llegan a hacerlo de forma exagerada, se pueden disculpar. Ayudar a una persona que ya es un adulto a conseguir controlar sus arrebatos emocionales a menudo requiere la intervención de un profesional fuera de la familia.

Las familias y los individuos pueden encontrar ayuda en el desarrollo de la función ejecutiva en adolescentes y adultos con ACS, a través de los instructores que trabajan con personas con TDAH y Síndrome de Asperger. Los problemas causados por el déficit de la función ejecutiva a menudo son un foco de tensión en la familia, y generan ira y culpa. Los familiares pueden necesitar la asistencia de los profesionales para ayudarles a adoptar estrategias más productivas con sus adolescentes y adultos. A veces es imposible hacer esto sin la ayuda de terceras personas cuyas relaciones con la persona con ACS no están vinculadas a emociones negativas. Los instructores pueden ser localizados poniéndose en contacto con las sedes locales de CHADD (Niños y Adultos con Déficit de Atención e Hiperactividad), www.chadd.org, o las organizaciones locales de síndrome de Asperger www.grasp.org. (exclusivamente en EEUU).

Al parecer, las dificultades de la función ejecutiva en el SK están más marcadas si la persona también ha sido diagnosticada con TDAH. Si pareciera que un niño o un adulto pudieran estar bajo la categoría de TDAH debido a la distracción, mala administración del tiempo y la impulsividad, vale la pena una consulta, pero debe ser con un psiquiatra o un psicólogo (o pediatra del desarrollo) especializados en el diagnóstico y tratamiento del TDAH.

La medicación puede o no ser útil, especialmente en situaciones como la escuela o el trabajo, donde un individuo debe mantener la concentración durante un período de varias horas. Hay varias medidas de eficacia comprobada, como la escala de Conners, que pueden ayudar a determinar si la medicación es eficaz, o si está mejorando la situación. Es poco probable que la medicación ayude mucho, a menos que también se preste atención a las estrategias conductuales y ambientales que ayuden al niño o al adulto a desarrollar habilidades de la función ejecutiva.

Para las familias de los niños y adolescentes, el **descontrol emocional** podría conducir a estallidos de ira, berrinches y "crisis emocionales". Todos los niños con un desarrollo normal o con retrasos del desarrollo neurológico tendrán estos episodios. Cuando éstos se convierten en perturbadores de la vida familiar y amenazan con impactar negativamente la educación de los niños, necesitan ser abordados por los profesionales. Es útil recordar que el niño tiene un

sistema de respuesta inmaduro para manejar las emociones que lo abruman. Cuando ocurre una crisis, el padre tiene que permanecer en control.

Al principio se determina si se trata de una rabieta de manipulación o es el resultado de las emociones fuera de control en el niño. Si está teniendo un berrinche porque quiere ver televisión durante una hora más, es importante no ceder, y aislarlo hasta que se pueda calmar. Las reacciones a las rabietas de manipulación tienen que ser consistentes. El padre tiene que asegurarse de que el berrinche no se convierta en una herramienta que lo haga "ceder".

Sin embargo, si el padre determina que el niño se siente agobiado por la fatiga o con una reacción emocional que él no puede controlar, entonces el padre o el maestro tienen que tomar el control por él. Hay que dirigirse a él con la mayor calma posible y llevarlo a un lugar tranquilo, incluso si eso significa salir del supermercado para ir al coche. Hay muchas técnicas disponibles en los libros y en el internet para ayudar al niño agobiado a salir de una crisis emocional. Conviene leer algunos de estos materiales, adoptar técnicas que resulten eficaces y tratar de desarrollar métodos de relajación para el padre y el hijo a fin de obtener el control de la situación. Si es necesario, se habrá de buscar un psicólogo infantil que enseñar a los padres técnicas de comportamiento para manejar la ira y los arrebatos de un niño y reducir la tensión.

También podría ser útil consultar a un terapeuta ocupacional sobre los métodos para modificar el entorno del niño si los problemas sensoriales son un factor en su reacción emocional. Los niños con ACS pueden tener un exceso de sensibilidad a cosas como el zumbido de las luces fluorescentes o telas ásperas. También podría ocurrir un arrebato emocional cuando tienen mucha dificultad con las destrezas de coordinación y motrices para realizar las deberes escolares o actividades de la vida diaria, tales como vestirse. Los terapeutas ocupacionales están capacitados para identificar problemas sensoriales y frustraciones nacidas de las dificultades motrices y el aumento de la susceptibilidad, y pueden ayudar a realizar adaptaciones que pueden minimizar las dificultades de conducta.

La ansiedad y la frustración son sus grandes problemas y esto a veces se parece a la ira. Las artes marciales le han dado confianza en su capacidad para defenderse si alguien es sarcástico o grosero con él y le han dado también el autocontrol, de modo que su reacción es solo según la situación lo requiera. Como padres debemos animarlo a dar un paso atrás y alejarse antes de que pierda la calma cuando se sienta frustrado. Esta labor está en desarrollo pero se han hecho grandes cambios en los últimos cinco años. Le hemos estado enseñando habilidades de adaptación y habilidades interpersonales apropiadas desde la primera infancia.

Para las personas que llegan a la edad adulta sin haber sido capaces de regular su conducta emocional con éxito, esto puede llevar a la pérdida de empleo y el deterioro de las relaciones con la familia. Estos adultos o sus tutores / defensores tendrán que encontrar terapeutas y educadores que puedan ayudarlo a desarrollar el control de su conducta emocional. La falta de control emocional en los adultos es a menudo una combinación compleja del déficit de la función ejecutiva y la ansiedad y la depresión; problemas que se nutren el uno al otro. La falta de control puede empeorar y acabar en trastorno psiquiátrico más grave. En cierta medida, la persona sabe que sus arrebatos de ira están alejando a las personas que lo pueden ayudar y hacen difícil el establecer relaciones y mantener un empleo.

Muchos adultos jóvenes con ACS están atrapados en un patrón de cólera contra sus padres cuando tratan de transitar por la edad adulta con el nivel de madurez de una persona en la adolescencia media. Puede ser difícil para los padres que los quieren mucho el soportar un comportamiento negativo en su intento de ayudarlos en la transición a la independencia; lo que normalmente significa el llegar a ser en gran medida autosuficientes a través del trabajo, así como dejar la casa y establecer un hogar independiente. También puede ser un reto para los educadores en TVA (Transición a la Vida Adulta) o terapeutas que son contratados para trabajar con estas personas, ya que también se convertirán en el blanco de su rabia. Los padres y otras personas que trabajan con la persona que tiene ACS podrían necesitar terapeutas y asesores TVA que estén familiarizados con los trastornos del desarrollo de alto funcionamiento, como el síndrome de Asperger. También ayuda el asegurarse de que el asesor TVA o el terapeuta entienda los tipos de función ejecutiva, aprendizaje, retos sociales y otros problemas que pueden ser la base de la ira del individuo con ACS.

Más allá de los déficits de funcionamiento ejecutivo, la falta de control emocional y los trastornos de la atención, otros **problemas psiquiátricos** son conocidos por ser comórbidos con la ACS. La magnitud del riesgo medido fue como de seis a ocho veces más alto en la población general para todos los grupos con ACS, mientras que los estudios más recientes que utilizan normas de diagnóstico más estricto y detallado, muestran un menor riesgo e identifican los trastornos más específicamente. Sabemos que tanto los niños como los adultos se encuentran en situación de mayor riesgo de trastornos de ansiedad y estado de ánimo, como la depresión, los trastornos de pánico y las fobias.

Con la advertencia de que nuestro estudio se basa en diagnósticos auto-reportados y que no se trata de una muestra científicamente determinada, debe tenerse en cuenta que el 68 por ciento de los adultos con trisomía X y SK declaró que habían sufrido de ansiedad o depresión. Muchos incluyen en sus declaraciones que habían tenido que hacerle frente a la ansiedad y la depresión a lo largo de su vida. Ellos lo han atribuido al estrés ante la discapacidad para aprender y comunicarse en la vida. Los hombres con SK expresaron que el saber que eran infértiles contribuyó a su tristeza. Un número también dice que una vez que fueron tratados con testosterona, gran parte de su ansiedad y depresión se resolvió.

También se sabe que la ACS puede afectar el tamaño de la amígdala y que esto a su vez puede influir negativamente en la regulación emocional y contribuir al trastorno del estado de ánimo. El cuatro por ciento de estos adultos presentó un diagnóstico de trastorno bipolar. Las mujeres con trisomía X y los hombres con SK reportaron una tasa de abuso de sustancias en algún momento en el pasado, o en la actualidad, de un 9 por ciento, lo que es aproximadamente igual al promedio nacional en los Estados Unidos para el abuso de sustancias. Muchos adultos que reportaron abuso de sustancias declararon que se trataba de un intento de auto-medicarse para la ansiedad y la depresión.

Para los hombres y para aquellos con SK, dentro de una variedad de todas las edades en nuestro estudio, se reportó una tasa de ansiedad y depresión de 48 por ciento; 3 por ciento con trastorno bipolar y 5 por ciento con trastorno psicótico.

Para las mujeres con Trisomía, Tetrasomía y Pentasomía X de todas las edades, se reportó una tasa de ansiedad y depresión del 45 por ciento; 4 por ciento con trastorno bipolar y un 5 por ciento con trastornos psicóticos.

Él ya ha vivido episodios de depresión y ansiedad y siente un temor inquietante al fracaso, y ni siquiera intentará realizar una tarea si cree que no va a ser capaz de completarla perfectamente. Además de los que luchan con problemas de aprendizaje y con dificultades sociales en la escuela, la salud mental es un gran reto para nosotros.

Las respuestas de los hombres entre todas las edades con 47, XYY, reportaron un 53 por ciento de ansiedad y depresión; 13 por ciento de trastorno bipolar y 6 por ciento de un tipo de trastorno psicótico. Cabe destacar, que la tasa de diagnóstico del espectro autista fue de 32 por ciento para aquéllos con 47, XYY, mientras que tanto para los Trisomía X como 47,XXY fue de un 6 por ciento más bajo.

Dado que no se trata de un estudio científico, no se pueden establecer conclusiones acerca del riesgo psiquiátrico. En los Estados Unidos se estima que en algún momento, el 9,5 por ciento de los adultos sufren de depresión. Yo no formulé la misma pregunta en el estudio, así que no sabemos cuántas personas con ACS sufren de depresión en un momento dado. Sin embargo, lo que el estudio nos dice es que la comorbilidad psiquiátrica es una seria preocupación para las personas con ACS. La estructura del cerebro, los efectos de la dosis genética y factores hormonales presentan, probablemente en el trabajo, un aumento de riesgo debido a las tensiones de su batalla con los problemas de aprendizaje. Un número de adultos y padres de familia señaló que el acoso escolar es un factor en la depresión y la ansiedad en la infancia, y que esto puede extenderse hasta afectar el estado de ánimo en la edad adulta.

Sin embargo, los adultos que respondieron, parecieron más propensos a hablar de su depresión como algo que les ocurrió "en el pasado". Muchos hablan acerca de cómo seguir adelante más allá de sus dificultades emocionales después de un proceso de aceptación de sus limitaciones y de aprender a aceptar sus diferencias. La depresión y la ansiedad se pueden resolver, sobre todo cuando hay importantes aportaciones circunstanciales, tales como retraso en el desarrollo, junto con un período más prolongado necesario para alcanzar la madurez adulta. La adolescencia y la adultez joven pueden resultar muy difíciles para algunas personas de esta población. Para muchos, el llegar a establecerse como un adulto que funcione de forma automática - aunque esto podría ocurrir algo más tarde que el desarrollo normal de los hermanos y compañeros - lleva a un mejor funcionamiento emocional.

Se necesita prestar especial atención a los signos de trastornos psiquiátricos, particularmente los signos más sutiles de tristeza e irritabilidad en niños y adultos. Cuando John era joven, mi marido y yo ignorábamos que corría un mayor riesgo de padecer ansiedad y depresión. De hecho, cuando pareció tener mayor depresión en la escuela primaria y presentó tendencias suicidas, no fuimos conscientes de su nivel de depresión hasta que dibujó un mapa detallado de dónde y cómo iba a suicidarse, junto con los planes para poner una bomba en su escuela. Con el tiempo, nos dimos cuenta de que deberíamos haberlo sacado de la escuela antes de que ocurriera este incidente, en vez de animarlo a ir cada día, a pesar de que sabíamos que estaba cada vez más ansioso. Cuando finalmente se hizo tan evidente una amenaza de suicidio, se nos dijo que no podía volver a la escuela primaria. Los resultados de ese episodio lo siguieron a través de sus años escolares y nunca fue capaz de integrarse con éxito después de aquello. La madurez, los estabilizadores del estado de ánimo y el tratamiento con testosterona han logrado que sea más estable en la edad adulta, pero yo sé que el trastorno psiquiátrico en la infancia es una experiencia tremendamente difícil para el niño y los padres.

La prevención de los trastornos psiquiátricos en esta población comienza con proveer una vida en el hogar lo más estable y positiva posible, junto con una alta calidad de la enseñanza donde el acoso no sea tolerado. Los niños con ACS deben ser protegidos, en cierta medida, de tensiones inadmisibles en la escuela. Es posible que ya padezca de estrés considerable a causa de las dificultades de aprendizaje y la falta de habilidades sociales. Si ellos están siendo acosados o intimidados y si la escuela no responde a sus necesidades, no es un lugar "seguro" para ellos. Para muchos padres esto ha significado abandonar la educación pública después de haber probado numerosas medidas para conseguir que el sistema funcione para sus hijos. Algunos optan por colocar a su hijo en una escuela privada que le pueda proporcionar aulas más pequeñas y una mayor flexibilidad para satisfacer las necesidades sociales y de aprendizaje de su hijo. Un número cada vez mayor de padres publicados en las listas de los servidores han recurrido a la educación en el hogar con los muchos apoyos que están disponibles en línea hoy en día. Los padres deben tratar de proveerles a sus hijos tantas oportunidades para el éxito como sea posible. Asimismo han de darse cuenta de que aunque estén haciendo todo "bien", la ansiedad, la depresión, o un trastorno psiquiátrico más grave puede desarrollarse en su hijo. En ese caso, deben de hacer todo lo posible para evitar negar la situación y buscar servicios de salud mental competentes.

Para los adultos con ACS es de gran ayuda evitar el abuso de sustancias, lo cual puede empeorar los trastornos del estado de ánimo. El crear relaciones sólidas con algunos buenos amigos es importante, así como establecerse en un oficio o carrera. Si los problemas emocionales se convierten en una barrera al tratar de alcanzar el éxito en la educación, en un trabajo o en las relaciones, entonces se deberá buscar ayuda. La medicación puede ayudar a hacer que alguien se "sienta" mucho mejor y puede ser esencial para mantener la estabilidad emocional, pero es mucho más eficaz si se acompaña de una psicoterapia apropiada.

Para los adultos con un funcionamiento relativamente alto con problemas de desarrollo - sea que tengan problemas de aprendizaje o dificultades de la función ejecutiva - es útil la terapia cognitivo-conductual (TCC). La TCC se enfoca en el sistema de creencias del paciente y enseña al paciente a adoptar una nueva forma de pensar y a cómo reaccionar ante los problemas. Es especialmente útil para aquellos que tienen una baja autoestima y flujo constante de pensamientos negativos hacia sí mismos y hacia los demás. La TCC generalmente es de duración limitada y se enfoca en el problema. Se requiere que la persona en la terapia se comprometa a hacer sus "deberes" y que asista a las consultas semanales regularmente para medir el progreso hacia las metas. Hay muchas variaciones eficaces de la TCC, tales como la terapia dialéctica-conductual y la terapia racional-emotiva. A menudo, no es tanto la metodología real lo que ayuda, como la relación de confianza con un terapeuta que puede ayudar al paciente a ver cómo romper los viejos patrones de pensamiento y adoptar comportamientos nuevos y eficaces.

Recomendaciones Educativas para Individuos con ACS

El alcance de la ejecución educativa de individuos con cromosomas adicionales “X” y cromosomas adicionales “Y” es bastante amplio. Aproximadamente un tercio de los individuos con trisomía ACS no necesita ayuda especializada alguna en la escuela, y no tienen dificultad con la lectura, las matemáticas u otras materias. Sin embargo, se le debe prestar atención especial a las intervenciones educativas brindadas a los otros dos tercios de aquellos individuos con condiciones de trisomía, y a casi todos los niños con 48 y 49 cromosomas, que se extienden desde modificaciones simples al ambiente en el aula que ayuden a reducir las distracciones, hasta la ubicación en un aula más pequeña con instrucción sumamente individualizada.

Es imposible hacer generalizaciones sobre las necesidades educativas de esta población. Esta sección, sin embargo, explica la organización de los servicios de educación especial en los Estados Unidos: servicio de intervención temprana que cubre desde la infancia hasta los 3 años de edad; educación preescolar para niños (as) entre las edades de 3 y 5 años; y servicio para los niños de edad escolar que incluye desde el jardín de infancia hasta la escuela secundaria. La escuela secundaria generalmente termina a la edad de 18 años, pero para los estudiantes que reciben educación especial a través del sistema de educación pública, se puede extender hasta los 21 años, aunque esto se reserva para niños(as) con discapacidades más severas. Además, la sección provee algunas estrategias educativas que pueden ser efectivas para algunos niños con ACS. Los lectores de otros países tendrán que adaptar este material a sus propias instituciones educativas.

El Acta para la Educación de Todos los Niños(as) con Impedimentos del 1975 ordena la educación gratuita y apropiada para los niños(as) con discapacidades. La ley fue reforzada y se autorizó de nuevo en el 2004 como el Acta de la Educación para Individuos con Discapacidades conocido como IDEA (Individuals with Disabilities Education Act). En 1986, se aprobó La Ley Pública 99-457, la cual le da derecho a todos los niños(as) con discapacidades, desde la infancia hasta los 5 años, a recibir servicios de educación especial y terapéuticos. Muchos países del mundo han aprobado y seguido legislación similar en relación a los niños(as) con discapacidades. No importa el país donde vivan, los padres de niños(as) identificados con cromosomas adicionales “X” y cromosomas adicionales “Y” probablemente tendrán contacto con estos sistemas, y necesitarán aprender las siglas utilizadas en las evaluaciones, los documentos y los sistemas que proveerán acceso a estos servicios para sus niños(as). Este capítulo provee un bosquejo básico de servicios para darles a los padres una visión general del sistema en las varias etapas de la capacitación y la educación de un niño(a) o un adulto joven.

En la mayoría de los estados el sistema de prestación de servicios para los niños(as) desde la infancia hasta la edad de los 3 años, es el sistema de Intervención Temprana. El mismo está autorizado por el Programa de Intervención Temprana para Infantes y Niños(as) Pequeños(as) Parte C de la ley de IDEA. (Para información adicional sobre el programa y para encontrar información sobre los servicios en cada uno de los estados, visite la página electrónica www.nectac.org del Centro Nacional de Ayuda Técnica para la Infancia.) Hay servicios multidisciplinarios disponibles, que incluyen terapia del habla y lenguaje, terapia ocupacional y terapia física. Los estándares de elegibilidad varían pero a todos los estados se les requiere proveer intervención temprana para niños(as) con condiciones establecidas que están asociados con la discapacidad intelectual o retrasos del desarrollo. También se les requiere servir a niños(as) con suficiente retraso de desarrollo, sin tener en cuenta el diagnóstico de una “condición establecida”.

El dilema aquí presente es que inicialmente muchos niños con ACS tienen retrasos del desarrollo leves, por lo tanto posiblemente no cumplan los requisitos por esta sola razón para los servicios de intervención temprana. Además, es posible que muchos evaluadores no estén familiarizados con ACS. Podría ser necesario que tenga que pedirle al pediatra del niño(a) que instruya al comité evaluador sobre la trayectoria del desarrollo en niños(as) con ACS, inclusive el hecho de que a medida que aumentan en edad, la combinación de los efectos de los impedimentos en el lenguaje, las destrezas motoras y sociales ponen al niño(a) en un alto riesgo de retraso significativo y más severo. También sería beneficioso si el pediatra puede convencer al comité de Intervención Temprana que consideren ACS como una “condición establecida”, como ya sucede en algunos estados.

El programa de 0 a 3 años de nuestro estado es muy bueno. Tuvimos terapeutas calificados que produjeron buenos resultados en reducir los retrasos del habla y motoras de nuestro hijo. Fue bueno poder recibir estos servicios en el hogar. Nuestro hijo comenzó a recibir servicios a los 4 meses y continuó hasta que ingresó al sistema escolar a la edad de 3 años. El PEI (IEP, Individual Education Plan) de nuestro hijo está basado en su condición médica, lo cual es beneficioso, ya que hubiera sido difícil que hubiera dado el perfil basado solamente en su retraso porque él no está entre el 10 por ciento más bajo. Él ha estado asistiendo a un preescolar de necesidades especiales a tiempo parcial por medio del sistema escolar, al igual que a un preescolar de la comunidad donde está incluido con niños que se desarrollan típicamente. Esto deberá prepararlo bien para el jardín de infancia, mientras que el preescolar para necesidades especiales le provee las terapias que él necesita.

Tratamos dos veces, pero ella no tenía “suficiente” retraso en el desarrollo para cumplir los requisitos hasta su segundo cumpleaños. El primer año de servicios fue magnífico. Cuando tenía 3 años, a los padres no se les incluía ni tampoco se les facilitaba capacitación para reforzar los servicios, así que dejó de ser beneficioso. Entonces, empezamos a añadir terapia del habla a nivel particular, y esto hizo maravillas en su progreso.

Las evaluaciones para la Intervención Temprana (IT) deben incluir una evaluación realizada por profesionales de al menos dos disciplinas. La evaluación debe cubrir el funcionamiento del niño en las áreas de cognición, habla, lenguaje, comunicación, desarrollo motor y físico, conducta adaptiva y desarrollo socio-emocional. Los padres y los evaluadores desarrollan un Plan Individualizado de Servicio a la Familia escrito (PISF), el cual describe los servicios de IT que han de prestarse, junto con la ubicación donde se proveerá el servicio. Debido a que se le da prioridad a servicios prestados en el “entorno natural” del niño(a), los servicios frecuentemente son ofrecidos en el hogar y son prestados por terapeutas que llegan hasta el hogar del niño o a la guardería. El PISF debe revisarse por lo menos una vez al año o más frecuentemente si hay que tomar en consideración problemas significativos del desarrollo.

Si se considera que un niño(a) cumple los requisitos para recibir servicios de IT, la condición diagnosticada de ACS frecuentemente permite que los costes de los servicios de logopedia, terapia ocupacional o fisioterapia resulten cubiertos por el seguro médico, siempre y cuando sea prescrito por un pediatra u otro profesional médico. Debido a que el retraso del desarrollo podría ser más pronunciado a medida que el niño(a) tenga más edad, es recomendable continuar vigilando el progreso del niño(a) con su pediatra, y solicitar una reevaluación si así se indica. Esta sección no entra en valoraciones acerca de los contenidos de los servicios de IT o los servicios preescolares. Los niños(as) con ACS son sumamente individuales, y las necesidades del niño(a) deberán determinar en cada caso las terapias a prestar.

A la edad de 3 años, los niños(as) normalmente se trasladan de los servicios prestados a través de la Intervención Temprana a los servicios prestados a través de la educación especial preescolar (Sección B de la ley de IDEA) a través del distrito escolar público. Los servicios del niño(a) se prestarán de acuerdo al PEI o Plan Educativo Individualizado. Las categorías de perfil también cambian, y los niños(as) que quizás hayan cumplido los requisitos para recibir servicios de Intervención Temprana (IT) como “retraso en el desarrollo” pudieran dejar de cumplirlos, al no estar considerarse su retraso lo suficientemente significativo como para precisar servicios. En este caso, la tendrá que cambiar la categoría de perfil del preescolar a “otro impedimento de salud”, lo cual requiere una evaluación global del impacto de las condiciones médicas en las necesidades educativas del niño(a).

Para los niños(as) que no cumplan los requisitos de educación especial preescolar, los padres deberán solicitar del pediatra que les guíe acerca de obtener o no servicios privados de logopedia, terapia ocupacional o física. Es una buena idea ingresar al niño(a) en un centro preescolar a tiempo parcial para que él o ella pueda interactuar con otros niños en un entorno de grupo y se acostumbre a un aula antes de entrar en el jardín de infancia.

La profesora del centro preescolar de mi hijo puso un gran interés en él. Con su ayuda, pude dejarlo en el centro un año más. Él recibe terapia del habla y ocupacional, las cuales fueron importantes en ayudarlo a adquirir las habilidades que necesitará en el jardín de infancia, que él todavía no había adquirido a la edad de 5 años. Además, los profesores de educación especial fueron los que insistieron en administrarle evaluaciones adicionales, inclusive un exámen genético, que fue como descubrimos que él tenía el Síndrome de Klinefelter.

La profesora del preescolar puede ayudar a los padres a determinar si hay algún área de especial preocupación en el desarrollo que se debe considerar antes de que el niño(a) comience en el jardín de infancia. Los padres deben tomar una decisión individual en cuanto a si el niño(a) comienza el jardín de infancia a los 5 años, o si deben esperar un año más hasta que el niño(a) tenga 6 años. La ventaja de esperar a que el niño(a) tenga los 6 años es el hecho de que muchos niños(as) con ACS están levemente retrasados en habilidades motoras y sociales, y a menudo también en las habilidades del habla y lenguaje. El año adicional de madurez podría contribuir a que estén mejor equiparados con sus compañeros. Por otra parte, está la desventaja de que los niños con cromosomas adicionales X o Y pueden presentar estaturas más altas que los niños de su edad, por ello aparentando tener más edad que sus contemporáneos; retrasándoles un año más agravaría este contraste.

Cuando los niños(as) comienzan la escuela primaria normalmente se les realiza una valoración a menos que hayan estado en un programa de educación especial preescolar. Esta evaluación podría ser la primera vez en la cual algunos padres sean conscientes de que su niño (a) con ACS está demostrando síntomas de tener dificultad con su rendimiento escolar. Es posible también que a los padres de niños(as) que han estado recibiendo educación especial preescolar se les pueda informar que el nivel de discapacidad es demasiado leve como para que continúe recibiendo servicios especiales. Hay una variedad de escenarios que podrían causar que los padres de los niños(as) con ACS convoquen al comité evaluador del niño(a) de la escuela, algunas veces conocido como Comité de Educación Especial, “CSE”, u otro término, para evaluar o reevaluar al niño(a), y diseñar un Plan Educativo Individual.

Los servicios de educación especial para todos los niños en edad escolar están regulados por el PEI (IEP). Éste es un documento legal apoyado por la legislación IDEA que detalla los servicios terapéuticos y educativos que ayudarán a que el niño(a) logre las metas esenciales educativas y del desarrollo.

En actualidad, los padres cuentan con bastante poder para iniciar el proceso de una evaluación o reevaluación para determinar los servicios exactos que deben prestarse. De acuerdo a la ley, la evaluación debe ser individualizada y cubrir disciplinas múltiples. Debido a que los padres de los niños(as) con ACS pueden tener más conocimiento de los riesgos presentados a causa de la condición de su niño(as) que el personal de la escuela o colegio, si es necesario, ellos pueden solicitar una evaluación del habla y lenguaje, evaluación de terapia ocupacional y terapia física, un examen neuropsicológico exhaustivo y un Análisis del Comportamiento Funcional (FBA, Functional Behaviour Analysis). Un pediatra del desarrollo puede ayudar a justificar la petición a la escuela. Si la evaluación aparenta ser superficial o inadecuada, o los resultados del examen resultan inapropiados, el padre tiene derecho a exigir, por escrito, que el niño(a) sea evaluado por un profesional independiente del distrito escolar que esté especializado en la condición del niño(a). El distrito escolar está obligado a correr con los gastos de esta evaluación independiente.

Por experiencia propia, si yo no hubiese informado del diagnóstico de Trisomía X a la escuela, no habiéramos recibido ningún servicio de educación especial, aun con los exámenes externos que habíamos hecho. La escuela dijo que nuestra hija se encontraba claramente en el nivel promedio. La evaluación neuropsicológica que mandamos realizar a título particular reveló un historial completamente diferente: mostraba muchos déficits en el aprendizaje y el lenguaje que merecían atención.

Probablemente lo más beneficioso que hemos hecho fue hacer que nuestro hijo repitiera jardín de infancia. Además, probamos varios programas multisensoriales, inclusive el método de lectura Orton-Gillingham, el cual logró que el niño mejorara su nivel de lectura que estaba por debajo del nivel de su grado académico a un nivel por encima del nivel de lectura de su grado. Además, él ejecuta mejor en un entorno de grupo pequeño y cuando lo sacan del aula para darle instrucción de lectura y expresión escrita.

En nuestra opinión, los servicios inclusivos siempre han sido mejores para nuestra hija. Descubrimos que cuando ella pierde clase, ella se atrasa más aún. Cuando a ella se le coloca en un aula inclusiva con un profesor(a) de educación general y un profesor(a) de educación especial enseñándole a su lado, ella aprende mejor.

En el programa de nuestro hijo, la mitad de los niños(as) tienen necesidades especiales y la otra mitad son niños(as) con desarrollo típico. El es un niño típico en sus habilidades cognitivas y físicas, pero necesita mucha ayuda con el habla y el lenguaje. Si solamente estuviese en un aula de necesidades especiales, esto le perjudicaría.

Con excepción de la Clínica de Niños Extraordinarios de la Universidad de Colorado en Denver, hay muy pocos profesionales que se especializan en ACS, pero muchas clínicas de discapacidades del desarrollo localizadas en universidades tienen especialistas en varias disciplinas que están familiarizados con ACS y pueden examinar apropiadamente las necesidades educativas en una variedad de áreas cognitivas y funcionales. Si los padres deciden pagar por su cuenta las pruebas y las evaluaciones, el equipo de educación especial también debe tomar en cuenta los resultados de estos exámenes para diseñar un Plan Educativo Individualizado.

Los padres interesados en aprender más sobre los derechos y responsabilidades para ayudar a componer el Plan Educativo Individualizado, al igual sobre cómo poder determinar si el Plan Educativo Individualizado está adecuadamente implementado, deberían familiarizarse

por sí mismos con la página electrónica www.wrightslaw.com, el portal de la red de internet principal de educación especial y abogacía en los Estados Unidos. Éste ofrece información extensa sobre la materia, al igual que libros y cursos que los padres encontrarán muy valiosos mientras navegan los servicios de educación especial para sus niños(as). Es mucho más útil obtener información sobre los reglamentos y prácticas de la educación especial a través de este sitio en la red, a que yo trate de resumirla en esta guía.

Una pauta que les daré a los padres que están considerando iniciar servicios de educación especial, o a los padres que ya los reciben, es que se comuniquen con la escuela por escrito cuando realicen una petición, y que le den seguimiento a cada reunión o conversación con una nota breve agradeciendo a los miembros del personal el haber hablado con usted. Detalle brevemente los resultados de la conversación, y quién ha asumido la responsabilidad para las acciones de seguimiento. Si los resultados de la reunión se ponen por escrito, se dispondrá de un registro en caso de que más tarde surjan disputas que necesiten resolución. Los padres que escriben cartas claras y respetuosas a sus distritos escolares, casi automáticamente merecen respeto y atención – debido a que existe un registro de todas las interacciones.

Cuando el niño(a) no cumple los requisitos para recibir servicios de educación especial, pero presenta una discapacidad que requiere adaptaciones para ayudarlo a aprender eficazmente, es posible atender a las necesidades de aprendizaje del niño(a) sin contar con un Plan Educativo Individualizado. Esta provisión se presta de acuerdo a la Sección 504 del Acta de Rehabilitación del 1973. El estándar para una “adaptación 504” es determinar si existe un impedimento físico o mental que limita sustancialmente una o más de las actividades vitales principales, inclusive la ejecución en el aula. Las modificaciones básicas para la enseñanza y los exámenes que pueden hacerse conforme al plan 504 son, por ejemplo, una ubicación especial del niño/a en el aula, tiempo adicional para exámenes, darle instrucciones escritas para los deberes, etc. Sin embargo los padres deben tomar en cuenta que un Plan de Sección 504 no tiene el peso legal de un Plan Educativo Individualizado.

Para proporcionarle una atención completa a las necesidades del niño(a) en la escuela o colegio, los padres tendrían que decidir si divulgar o no el diagnóstico a la escuela. La desventaja de revelarlo es que el personal de la escuela puede buscar y obtener en un portal de internet mucha información equivocada, y después etiquetar al niño(a) basado en nociones obsoletas. La ventaja de revelar el diagnóstico es que esto le provee al padre o madre la oportunidad de educar con precisión al personal de la escuela sobre ACS y quizás obtener más servicios individualizados y eficaces.

Yo descubrí que necesitaba hablar individualmente con los profesores para explicarles el Síndrome de Klinefelter, su impacto en John y sus necesidades educativas. El personal de la escuela siempre estuvo receptivo y agradecido por los materiales que les di. Hice varias capacitaciones dentro de la escuela, inclusive hablaba con todos los enfermeros (as) de las escuelas en las facilidades de educación especial de nuestro condado en Long Island.

Cuando los alumnos con cromosomas adicionales “X” y cromosomas adicionales “Y”, pasan por la transición de la escuela primaria a la secundaria o superior, las exigencias de rendimiento que se requiere de ellos en la expresión escrita, las tareas altamente analíticas, y el aumento del tiempo necesario para procesar pueden causar que un buen estudiante, que anteriormente no necesitó servicios especiales, comience a tener dificultades. Los padres necesitan estar alertas a las señales que pudieran adaptaciones bajo en Plan 504, o que podudiran requerir servicios especiales, tales como laboratorio de lectura y un Plan Educativo

Individualizado. El proceso de pedir una evaluación y una reunión con el Comité de Educación Especial a este nivel es el mismo previamente descrito para la escuela preescolar y primaria

Los padres pueden proveer algunas pautas para ayudar a que los profesores y otro personal escolar puedan trabajar más eficazmente con sus niños(as). Usted puede empezar por tener un buen entendimiento de las fortalezas y debilidades de su niño(a). Usted puede preparar un perfil de la evaluación hecha para justificar el Plan Educativo Individualizado o el Plan 504 de su niño(a). Cuando hable con el personal escolar o cuando trabaje con el comité con el cual usted va a crear el Plan Educativo Individualizado, provea un perfil de su niño(a) con una enumeración detallada de sus características. Usted tal vez pueda escoger las características y estrategias enumeradas a continuación para crear un documento que los profesores y otros miembros del personal puedan utilizar como referencia rápida.

Características de las Habilidades de niños(as) con cromosomas adicionales “X” y cromosomas adicionales “Y”:

- Normalmente dominan más el lenguaje receptivo que el lenguaje expresivo: y normalmente tienden a entender lo que se les dice y se les lee
- Aunque puedan tener discapacidades de aprendizaje basadas en el lenguaje, es poco probable que tengan discapacidad intelectual
- Aunque le tome más tiempo a un niño(a) con ACS aprender algo, una vez que haya aprendido la materia o la tarea, él o ella la ejecutará tan bien como cualquier otro alumno
- El alumno tal vez destaque en tareas no verbales, tales como las matemáticas, tareas manuales tales como el arte, la jardinería, la informática y la música.
- Los niños(as) con ACS suelen ser más reservados y callados que el niño (a) de nivel intermedio en el aula y no se caracterizan por presentar conductas agresivas, abusivas o de riesgo
- Los niños(as) con ACS suelen ser bastante curiosos y les interesa examinar las cosas tranquilamente y en detalle
- Les gusta complacer y ayudar a los demás

El estudiante puede mostrar dificultades en las siguientes áreas:

- La memoria en tiempo real y a corto plazo puede ser deficiente
- La función ejecutiva puede ser débil en las áreas de 1) atención y la habilidad para concentrarse, 2) organización, 3) manejo del tiempo y planificación de actividades, y 4) transición entre tareas y temas.
- Podría presentar dificultades en el lenguaje, lo cual causa dificultad con la expresión verbal y escrita. La dislexia y otras discapacidades específicas de aprendizaje pueden causar dificultad y lentitud en la lectura.
- El procesamiento auditivo también puede ser débil, lo cual dificulta que el estudiante siga instrucciones o retenga en la memoria el material presentado
- Los déficits en habilidades motoras finas pueden causar que la escritura, el arte y otras actividades sean dificultosas, e interferir con la ejecución en el aula

Las estrategias e intervenciones para manejar las necesidades de aprendizaje de alumnos con ACS son:

- Los niños(as) con ACS podrían requerir que se les repita varias veces información nueva para que puedan aprender el material, al igual requieren indicadores visuales (tarjetas didácticas) y diagramas para reforzar la comprensión
- Se puede reforzar la lectura y el habla enseñándoles el vocabulario nuevo antes de leer el material que incorpora esas palabras nuevas. La repetición es importante para establecer el conocimiento de vocabulario nuevo.
- El ambiente silencioso y algo relajado en el aula es más productivo para los alumnos que se distraen fácilmente. Si fuera necesario, el estudiante debe tener la oportunidad de trabajar en una esquina silenciosa dentro del salón de clase o en un laboratorio de lectura, siempre y cuando esta estrategia sea efectiva y le permita leer o completar el trabajo.
- Las rutinas claras y predecibles a lo largo del día ayudan a que el estudiante pueda hacer la transición de una actividad a otra.
- Para ayudar a que el estudiante entienda las tareas, las instrucciones escritas podrían ser más efectivas que las instrucciones verbales. El dividir las tareas en pasos más pequeños hará que la tarea sea más fácil de entender y completar para el estudiante.
- Asegúrese de que las instrucciones verbales y las presentaciones no se provean demasiado rápido. Los niños(as) con ACS podrían necesitar tiempo adicional para procesar información. Es posible que no puedan escribir lo suficientemente rápido para tomar apuntes, y debe dárseles la opción de usar un ordenador, una grabadora o los apuntes de los profesores de antemano para ayudarlo a recapitular o resumir el material.
- Es posible que los alumnos no puedan organizar su material independientemente, y requieran apoyo para crear y usar un sistema de archivo, aprender a colocar las cosas en la mochila y aprender a usar su agenda diaria.
- Los alumnos mayores podrían necesitar instrucciones específicas de técnicas de estudio tales como:
- 1) cómo tomar apuntes, 2) prepararse para los exámenes, al igual que leer y contestar preguntas del examen; 3) planificar, organizar y componer una redacción; y (4) manejar el tiempo para estudiar
- Para estudiantes que tienen dificultades en las habilidades motoras finas, enséñenles a usar el ordenador lo antes posible, e investigue la tecnología de reconocimiento de voz para ayudar a los alumnos mayores a componer sus trabajos escritos en el ordenador.

Los problemas de la conducta y habilidades sociales que pueden impactar la educación son:

- Los niños(as) con ACS podrían tener la tendencia de alejarse de personas desconocidas y experiencias nuevas
- Podrían ser tímidos y aparentar tener dificultad para encajar en el entorno social de la escuela. También podrían desconocer las claves sociales y tener dificultad para hacer amistades e interactuar con otros estudiantes
- Podrían aparentar ser más callados y tener poca confianza en sí mismos que los otros estudiantes ya que a menudo sus habilidades del lenguaje no son comparativas con las de sus compañeros
- Debido a que frecuentemente sus habilidades en el lenguaje no están a la par con las de sus compañeros, pueden aparentar ser más callados y tener baja autoestima.

- Los alumnos con ACS podrían tener dificultad para expresar sus emociones, y cuando están frustrados por no poder completar una tarea o entender instrucciones, pueden demostrar conducta impulsiva, irritabilidad o tener bajones emocionales.
- Los alumnos con ACS también pueden padecer de ansiedad con mayor frecuencia que sus compañeros. Podrían tener autoestima baja, particularmente si son acosados o se sienten intimidados por otros compañeros.

Algunas estrategias que pueden resultar eficaces para manejar los problemas sociales y de conducta son:

- Involucre al niño(a) en capacitación de habilidades sociales, inclusive enséñeles técnicas sobre cómo “hacer amistades”, tales como compartir, turnarse, y cuidar de otros. En lo posible, aproveche a los compañeros y empareje a niños(as) de desarrollo típico con aquellos que tienen déficits en las habilidades sociales para que modelen una conducta de interacciones apropiada.
- Use el método de “Cuentos Sociales” desarrollado por Carol Gray para enseñarle a los niños a responder apropiadamente a los indicadores sociales y a varias situaciones en la escuela o colegio.
- Enseñe a los estudiantes técnicas de auto-apoyo y estrategias de cómo ser asertivo e implemente un programa global en la escuela para identificar y poner freno a la intimidación. Instituya un programa global en la escuela que valore la importancia de incluir a las personas con desigualdades en el aprendizaje y otros tipos de discapacidades.
- Enseñe al niño(a) a usar un lenguaje positivo sobre sí mismo(a), sus aspiraciones y deseos.
- Si el estudiante se torna frustrado, ansioso o enojado, permítale tiempo aparte y facilite técnicas para reducir la tensión. Algunas escuelas tienen un aula de tiempo aparte para estudiantes con discapacidades similares (autismo, TDAH) quienes necesitan calmarse hasta que estén listos para regresar al aula. Enséñele habilidades para controlar el enfado y reducir los bajones emocionales.

Si está preparando un Plan 504 o un Plan Educativo Individualizado para el niño(a) con ACS, también es importante prestar atención a las dificultades con destrezas motoras gruesas que él o ella pueda tener. Los profesores de educación física necesitan saber si el niño(a) tiene tono muscular flácido o laxo y coyunturas inestables, al igual que una coordinación deficiente. A veces se pueden hacer algunas modificaciones a las actividades, para que el niño(a) pueda trabajar de forma más individual, si así lo desea, cuando practica la natación, artes marciales, golf, pista y campo, u otra actividad en vez de deportes competitivos que requieren más coordinación. Si practican deportes competitivos en la escuela, el profesor(a) de educación física podría asignarle una posición en la que se les haga más fácil jugar exitosamente.

Para los varones adolescentes con el Síndrome de Klinefelter, puede que sea necesario tener una charla privada con la enfermera de la escuela o el profesor(a) de educación física para eliminar la necesidad de ducharse con otros estudiantes si acaso el niño con KS presenta un gran retraso en la pubertad o ginecomastia que podría causar ansiedad si se viese forzado a desvestirse frente a los demás.

Para las niñas con Trisomía, Tetrasomía o Puntosomía X, el baile y la animación pueden ser buenas actividades cuando son más jóvenes. Los padres deben tener conciencia, sin embargo, de que a medida que los pasos de baile y las rutinas se complican, algunas niñas

tendrán dificultad para seguir y recordar instrucciones verbales, al mismo tiempo la coordinación pobre hace que sea más difícil para ellas ejecutar maniobras exigentes. Los padres deben comunicar sus preocupaciones con referencia a las adaptaciones que puedan ser necesarias para la educación física y asegurarse de que éstas se incluyan por escrito en el Plan Educativo Individualizado o el Plan 504.

La escuela pública no es la única opción disponible cuando los padres sientan que a los niños(as) no se les está dando un servicio apropiado, o cuando prefieran otra ubicación. Existe la opción de escuelas privadas o de internado, las cuales podrían proveer clases en aulas con pocos alumnos y un mejor control sobre la educación del estudiante, para que los niños(as) con ACS puedan aprender y sentirse seguros y atendidos. El coste de estas opciones varía pero puede presentar una barrera para muchas familias. En ciertos casos, el distrito escolar público pagará por la colocación en una escuela privada. En otros casos - y nuestra familia usaba estos servicios - el distrito escolar se hace cargo de los servicios tales como el laboratorio de lectura, terapia del habla y capacitación de destrezas sociales, mientras que la familia paga la matrícula básica de la escuela privada.

La mejor intervención fue inscribirla en un internado privado de escuela secundaria para estudiantes con discapacidades de aprendizaje. Tenía clases pequeñas, mucha estructura, y profesores que tenían “conocimiento”. Fue costoso pero usamos el dinero que estábamos ahorrando para la universidad, cuando nos percatamos de que el camino que ella estaba siguiendo no conduciría a una graduación de escuela secundaria a menos que hiciéramos algo.

Mi hijo ha recibido educación en el hogar desde un principio porque nosotros sentimos que podíamos adecuar su programa de acuerdo a sus necesidades. Las escuelas enseñan cierta cantidad de material dentro de su transcurso de 36 semanas. Nosotros podemos dedicar más tiempo en algo si él está teniendo dificultad. El no está fijo en un nivel de grado. Puede adelantarse en materias en las que no tiene dificultad y dedicar más tiempo a las materias que son más difíciles para él. Es un compromiso grande y no es para todos, pero yo siento que mi hijo no estaría donde está si se hubiese quedado en el sistema educativo estándar.

Otra alternativa que varias familias de niños(as) con ACS han utilizado es la escuela en el hogar con el apoyo de recursos informáticos, al igual que escuelas privadas pequeñas que ofrecen enriquecimiento a tiempo parcial y cursos técnicos, tales como ciencia de escuela secundaria y matemáticas. Debería ser posible enseñarle a un niño(a) en el hogar y aun obtener servicios de educación especial a través del distrito escolar al cual el niño(a) le hubiese correspondido ir. Si un niño(a) se agobia con la ansiedad, y ciertamente esto le sucede a los niños(as) con ACS, un programa activo de escuela en el hogar conjuntamente con terapias apropiadas pueden evitar que él o ella se retrase. La escuela en el hogar debe suplementarse con un grupo de actividades como la música, los deportes y el drama para que así el estudiante continúe teniendo interacción social con otros niños(as) con regularidad. Verifique en su estado las regulaciones que cubren la escuela en el hogar y determine si los documentos deben archivarlos en su distrito escolar, y cómo las evaluaciones, si las hubiere, serán administradas.

Para los estudiantes de escuela secundaria con ACS, la planificación para la transición hacia la educación después de la secundaria (Universidad, formación profesional o escuela técnica) o al mundo laboral y para la edad adulta debe empezar a los quince años. El siguiente capítulo cubre “la transición hacia la edad adulta”, pero hay consideraciones educativas importantes que necesitan atención en los años previos a terminar la escuela secundaria. En

Estados Unidos, para estudiantes de educación especial, la planificación debe tratarse en cada reunión anual y documentarse en el Plan Educativo Individualizado.

La transición educativa tiene lugar cuando el joven adulto se gradúa de la escuela secundaria, que normalmente es alrededor de los dieciocho años. Los estudiantes de educación especial, sin embargo, tienen derecho a quedarse en la escuela pública hasta los 21 años, aunque algunas escuelas se muestran reacias a proveer servicios a los alumnos por tres años adicionales a menos que haya discapacidades de aprendizaje u otras de mayor peso que necesiten atención.

Si un estudiante requiere muy pocas adaptaciones para rendir con éxito y a él o a ella no se le ha tenido que “inducir” en la escuela por medio de adaptaciones curriculares altamente significativas, la graduación a la edad de 18 años tiene sentido, siempre que exista una planificación clara y una preparación laboral o educativa para después de la graduación. Sin embargo, si el estudiante presenta dificultades de rendimiento, los padres deberán considerar añadir una capacitación vocacional y experiencial a la escuela secundaria, aunque esto añada un año o más de escuela secundaria.

La mayoría de las escuelas públicas tienen programas de capacitación técnica y experiencia laboral disponibles, a menudo localizados fuera de las facilidades escolares en ubicaciones más apropiadas para jóvenes adultos tales como las escuelas técnicas y colegios comunitarios. La graduación no debe ocurrir hasta que el padre sepa que el estudiante tiene posibilidades de éxito en programa vocacional o el estudiante haya obtenido suficientes habilidades de conducta laboral apropiada para obtener un puesto de trabajo y poder mantenerse empleado.

Una vez haya tenido lugar la graduación, la ley que rige la educación en la escuela pública para estudiantes de educación especial en los Estados Unidos, IDEA, ya no resulta de aplicación. IDEA exige servicios para los alumnos que requieren educación especial. Después de que un estudiante se gradúe y continúe hacia la universidad o la escuela técnica, la ley que rige la educación es el Acta de Americanos con Discapacidades del 1990 (ADA – American with Disabilities Act of 1990).

Me gustan las matemáticas y saqué mejores notas con ellas que en la lectura y el lenguaje. Me gradué de la escuela secundaria pero al principio no podía con el trabajo universitario. Me inscribí en una clase y asistí hasta que supe que no podía aprobar. Me daba de baja y la tomaba de nuevo. Normalmente, al tercer o cuarto intento, lograba aprobar. Entonces descubrí que tenía dislexia y necesitaba ayuda adicional y adaptaciones. Una vez las obtuve, estuve en la Lista del Decano. Obtuve mi licenciatura en Justicia Criminal. Desgraciadamente no pude convertirme en agente de la policía porque el estado no permitía que me leyeran el examen calificador en voz alta y no pude aprobarlo.

Ambos sistemas escolares, la escuela secundaria y el universitario, simplemente no están preparados para aceptar y ayudar a las personas con discapacidades de aprendizaje. Todos estos años he tenido que luchar con los profesores en cuanto a las adaptaciones. El mejor consejo que puedo darle a los jóvenes adultos es exponer su caso cuanto antes y no tener miedo a defender sus derechos; de lo contrario, las escuelas y las universidades “les pasarán por encima”. Esto es una buena práctica cuando ya vuestros padres no puedan hablar por vosotros.

El Acta de Americanos con Discapacidades prohíbe la discriminación en base a una discapacidad, pero no requiere que las escuelas técnicas o las universidades modifiquen el currículum, provean evaluaciones alternativas o realicen ningún otro cambio que garantice que el estudiante reciba una educación. Las universidades y las escuelas técnicas podrían hacer adaptaciones tales como proveer los apuntes de la clase o un lugar tranquilo para hacer los exámenes así como tiempo adicional para el examen, pero no se les permite ofrecer un currículum diferente o modificar los requisitos del curso por causa de la discapacidad del estudiante. El estudiante debe identificarse por sí mismo(a) con la discapacidad y debe pedir ayuda de la oficina que provee los servicios a estudiantes con discapacidad. Frecuentemente, estas oficinas no hablarán directamente con el padre, aun cuando el estudiante firme un formulario permitiéndoles al personal de servicios a discapacitados a comunicarse con el padre de él o de ella.

Para estudiantes con ACS, la transición a una universidad u otra ubicación educativa después de la secundaria requiere una cuidadosa planificación si se tiene discapacidades de aprendizaje, así como en el caso de que el estudiante sea algo inmaduro, posea carencias profundas en la función ejecutiva, o no tenga las habilidades sociales bien desarrolladas. La cantidad de trabajo en la universidad requiere que el estudiante tenga la iniciativa de organizarse y de saber cuándo pedir ayuda. Si el estudiante tiene discapacidades de aprendizaje significativas, usted deberá localizar una universidad con un programa de servicios de aprendizaje intenso, el cual podría estar disponible a coste adicional. El Repaso de Peterson y el Repaso de Princeton, están entre los guías excelentes de universidades con programas con apoyos específicos. Para los estudiantes que tengan dificultad con los exámenes estandarizados, muchas de las universidades ya no requieren ni el examen ACT o SAT.

Aunque “marcharse” a la universidad es la meta de muchos, el estudiante debe tomar en cuenta si puede o no manejar la cantidad de trabajo y llevar la vida social y las demandas de vivir fuera de casa en un entorno de residencias estudiantiles. Para muchos estudiantes, el empezar su carrera en una universidad comunitaria sin residir en ella les permitirá adaptarse primero a los rigores académicos de la universidad sin tener a su vez que manejar su vida independientemente en una residencia. Cuando los estudiantes hayan completado dos años de universidad, están mucho más preparados para un campus más grande y para la vida en el campus o en un apartamento.

La Transición de la Escuela a la Edad Adulta

El proceso de alcanzar la edad adulta y el comienzo de independencia de la familia se conoce como "transición a la edad adulta" o simplemente como "transición." Para los jóvenes² con cualquier necesidad especial de salud o problemas de desarrollo, la transición puede representar un desafío adicional que va más allá de las dificultades típicas de aprender a coordinar todos los aspectos de la vida adulta, tales como las finanzas, tomar decisiones, escoger estilos de vida, una carrera y las relaciones.

Los jóvenes adultos con cromosomas adicionales X e Y tienden a ser menos maduros que sus compañeros, lo cual puede aumentar el estrés de asumir nuevas responsabilidades al graduarse del instituto. Si además el joven también tiene problemas de ansiedad, función ejecutiva o trastornos de aprendizaje, entonces la transición a la edad adulta y hacia la independencia tal vez requiera más apoyo- y por un periodo más largo - que el necesario para los hermanos y compañeros.

Para los padres muchas veces resulta difícil saber cómo progresará la transición, y qué barreras pueden existir para lograr la independencia. Es importante empezar a entender el proceso de transición mucho antes de que el niño cumpla dieciocho años de edad, que es considerado como el momento en el cual se convierte en adulto. Los padres también deben familiarizarse con los problemas con los se enfrentarán sus hijos al alcanzar la edad adulta y comenzar a planificar cuatro o cinco años antes que esto suceda.

Quiero que sea capaz de lograr algunos de sus sueños, vivir independientemente y que sea una persona productiva. Quiero que tenga relaciones sanas y sea una persona feliz. Me preocupa el acoso en el futuro y lo maliciosa o dura que puede llegar a ser la gente con los que son diferentes.

Me parece que la mayoría de las personas con ACS que conozco o encuentro en línea pasan por el mismo ciclo general de ser un "retoño tardío." Sería bueno alentar a los padres acerca de lo que está por venir - finalmente será un adulto exitoso - y quizás crear una clase para padres impartida por aquellos de nosotros que tenemos la condición.

La gran diversidad en escalas de funcionamiento de adolescentes con ACS hace que la planificación para la transición resulte difícil para los padres. Debido a la amplitud del rango de estas anomalías genéticas, se deberá contar con planes tanto para el caso cuyo progreso hacia la edad adulta sea relativamente normal y exitoso, así como para el caso de aquél que pudiera permanecer financiera y emocionalmente dependiente de la familia y de las ayudas asistenciales, ya sea de forma temporal o durante toda la vida. Esta sección sobre la transición a la edad adulta busca subrayar la importancia de que las familias con niños con ACS

² En castellano, entiéndase referido a los y las jóvenes.

planifiquen y apoyen al adolescente para que optimice sus logros y progreso hacia la autonomía, protegiendo al mismo tiempo sus derechos a las ayudas estatales y a cualquier formación ocupacional y para la vida adulta que pudiera resultar necesaria.

Mi esposo y yo siempre creímos que, en vista de su buen rendimiento en la educación secundaria, nuestro hijo John por lo menos obtendría una diplomatura y un trabajo remunerado a la edad de 21-22 años. Sin embargo, John no ha podido siquiera seguir estudios de dos años de duración, ni ocupar un puesto de trabajo con éxito, a pesar de haberlo intentado. Su función ejecutiva resultó ser demasiado débil y sus trastornos en el aprendizaje demasiado significativos como para lograrlo sin un apoyo mucho mayor del que habíamos esperado prestarle.

Aunque habíamos considerado la posibilidad de él necesitara de algún nivel de ayuda vocacional, no nos planteamos solicitar ayudas estatales (Seguridad de Ingreso Suplementario o SSI) o los servicios de la Oficina del Estado de Nueva York para personas con Discapacidades del Desarrollo. Considerábamos que si él pensaba que podría recibir fondos del SSI sin tener que trabajar, no se hubiera dedicado a conseguir un trabajo. También pensamos que probablemente funcionaba a un nivel demasiado alto como para poder tener derecho a los servicios para aquellas personas con discapacidades del desarrollo. Sin embargo, nos habían aconsejado cuando aún estaba en el instituto que colocáramos los fondos destinados para su futuro en un fideicomiso de necesidades especiales, en caso de que él necesitase prestaciones gubernamentales. Haber seguido estas recomendaciones supuso que estuviésemos preparados cuando quedó claro que iba a necesitar un nivel significativo de apoyo estatal para empezar a vivir de forma autónoma.

Solicitamos la SSI para John cuando tenía 21 años, y se lo concedieron junto con el Medicaid³. También habíamos solicitado servicios a través de las oficinas de rehabilitación vocacional y para personas con discapacidades del desarrollo del Estado de Nueva York. John recibió formación ocupacional y ayuda para encontrar trabajo inmediatamente. Pasaron varios años antes de que le concedieran formación en transición a la vida adulta (TVA) a través de la agencia de discapacidades del desarrollo.

Le cambiamos a un programa de vivienda en pisos para jóvenes de alto desempeño que necesitan ayuda para lograr independencia, complementado sus gastos de alquiler porque se le consideraba con un nivel de “funcionamiento” demasiado alto como para cumplir completamente con los requisitos para un programa de vivienda. Ahora ya disfruta de una vida social, al igual que una buena relación con su formador en habilidades para la vida, quien le está enseñando a vivir independiente de nosotros. En el momento en que esta guía fue escrita él tenía 23 años y estaba viviendo con autonomía en la comunidad con bastante éxito. Sin embargo, antes de obtener las prestaciones gubernamentales, nos resultaba difícil imaginar cómo iba a lograr llevar una vida satisfactoria.

Algunos de los elementos primordiales en la transición incluyen:

- Cambios del estado legal de menor a adulto
- Programas educativos
- Formación ocupacional y empleo

³ Programa de EEUU que provee asistencia médica a individuos que cumplen requisitos de ingresos, recursos y ciudadanía.

- Servicios médicos y toma de decisiones
- Habilidades para la vida diaria (cuidado personal, manejo de dinero, alimentación, tareas domésticas)
- Apoyo financiero
- Viviendas tuteladas
- Relaciones familiares

El cambio más significativo al alcanzar la edad de dieciocho años es que el estado legal del niño cambia del de un dependiente al de un adulto competente. La ley supone que un adulto es responsable para tomar decisiones médicas y financieras. A menos que se presenten varios documentos legales, inclusive documentos como un “**poder notarial**”, una “**guardia y custodia**” total o parcial, o una “**autorización para comunicar información de salud protegida**”, los padres descubrirán que ellos ya no tienen ningún derecho de ayudar a sus hijos adultos con estas decisiones, aunque el joven adulto no esté listo para asumir la responsabilidad por dichas acciones independientemente.

-----repasado....

A medida que los menores se vayan aproximando a la edad de dieciocho años, los padres habrán preguntarse si sus hijos o hijas, al menos al principio, van a ser capaces de funcionar independientemente. ¿Entienden suficientemente sus necesidades de salud para ser capaces de interactuar independientemente con el personal sanitario, o requieren ayuda para escoger entre terapias, concertar citas, adquirir medicamentos? ¿Es el joven capaz de entender y firmar un contrato para abrir una cuenta bancaria o de tarjeta de crédito, o para comprar un coche a plazos? ¿Puede entender las normas básicas de hacienda y presentar la declaración de la renta apropiadamente?

Si la respuesta a alguna de estas preguntas es “no”, los padres deberán considerar la realización de los trámites legales oportunos que les permitan seguir prestando asistencia en la toma de decisiones y se les reconozca como el apoderado legal de su hijo o hija adulta.

Debido a que estos son documentos legales, cada estado y país tiene sus propias estipulaciones para regir la toma de decisiones por un tercero. En general, hay una ley que permite a las personas sin ninguna discapacidad del desarrollo u enfermedad mental ceder los derechos para la toma de decisiones. Asimismo suele existir otra ley que les concede a los padres u a otras personas involucradas la toma de decisiones responsables cuando la persona tiene una discapacidad del desarrollo u otra enfermedad que define a la persona incapaz de tomar tales decisiones. Los padres necesitarán investigar las medidas que cubren al hijo adulto en su estado o país de residencia.

La medida más fácil de llevar a cabo en los Estados Unidos es el “poder legal duradero”, en la que el adulto otorga a sus padres la autoridad en la toma de decisiones médicas, financieras y de otra índole. La mayoría de los países cuentan con documentos similares. El adulto debe ser competente para entender lo que está firmando, lo que significa que no debe tener una discapacidad intelectual profunda o severa, demencia o enfermedad mental. El adulto también tiene el derecho de revocar, por cualquier razón, todas o parte de las disposiciones que haya cedido.

Para la mayoría de los adultos jóvenes con ACS que tienen relaciones estables con sus padres y que puedan necesitar y solicitar ayuda en asuntos tales como operaciones bancarias,

impuestos y cuidados médicos, el poder notarial no es costoso y es la medida apropiada para proveer ayuda hasta que el joven adulto esté listo para llevar a cabo dichos asuntos independientemente. A menudo son los cónyuges los que firman estos documentos, que también pueden servir como instrumentos para tomar decisiones al final de la vida si así fuese necesario.

En los Estados Unidos, la HIPAA (Ley de responsabilidad y portabilidad del seguro médico) establece medidas firmes de protección para la comunicación e información sobre los cuidados sanitarios. Es la ley por la cual si un joven adulto le prohíbe a su médico comunicarse con sus padres, el médico no puede legalmente hacerlo, a menos que sea una situación que constituya una amenaza para la vida. Muchos profesionales sanitarios se protegen solicitando que todo paciente firme una autorización que establezca con quien pueden comunicarse legalmente. Los padres deben aprovechar la oportunidad cuando su hijo cumpla los dieciocho para completar estos formularios por lo que no habrá ninguna duda sobre la capacidad de comunicación sobre asuntos relacionados con la sanidad.

Generalmente la guardia y custodia se aplica únicamente cuando existe una discapacidad significativa del desarrollo o una enfermedad mental. La mayoría de las familias con hijos adultos con ACS no van a querer o necesitar hacer una solicitud de guardia y custodia. A menudo es apropiada en los casos de discapacidad intelectual, cuando hay una enfermedad mental severa y persistente, como el trastorno bipolar o la esquizofrenia, o cuando la persona con ACS también tiene un trastorno del espectro autista. La guardia y custodia requiere documentación de uno o más médicos de que la persona no es capaz de entender o tomar decisiones médicas y financieras razonables debido a la enfermedad o discapacidad del desarrollo. A menudo, la guardia y custodia es solo otorgada por un juez después de una vista y puede ser impugnada por el individuo. Generalmente, la guardia y custodia es permanente y requiere designar guardianes de sustitución tales como hermanos u otros familiares.

.....

El empleo suele ser la medida del éxito de un adulto joven, ya sea obtenido inmediatamente después del instituto o después de los estudios de formación profesional o capacitación profesional. Los resultados de nuestra encuesta han indicado que encontrar empleo estable con futuro tras los estudios puede resultar más difícil para los adultos jóvenes con ACS.

Las habilidades necesarias para un puesto de trabajo son a menudo muy diferentes de aquéllas que determinan a un buen estudiante, de modo que incluso para aquellos jóvenes que tuvieron un buen rendimiento escolar les puede resultar difícil mantener un puesto de trabajo. Esto se debe a que los puestos de trabajo a nivel de principiante requieren a menudo habilidades sociales excepcionalmente buenas, poder “llevarse bien” con los compañeros de trabajo y don de gentes. Aquéllos que se muestran algo retraídos o tímidos tal vez no se consideren aptos para el trabajo en equipo. Esto es torna aún más complicado si el empleado tiene dificultades para entender instrucciones que se dan verbal y rápidamente, o si se espera que lo resuelva por sí mismo, provocándole mayor ansiedad y por ello limitando aún más la capacidad para desempeñar bien la tarea.

Lo que descubrimos en la encuesta es que dar con el empleo adecuado tal vez requiera un proceso de ensayo y error. Los adultos jóvenes con ACS no presentan ninguna diferencia de lo normal, y si tienen problemas de aprendizaje, son a menudo leves o moderados. Los déficits de las habilidades motrices, si están presentes, son imperceptibles y no son evidentes a primera vista. Tienen una inteligencia dentro de la escala normal, y por esta razón, a menudo no son derivados a los servicios de formación profesional durante o después del instituto. Sin embargo, la combinación de pequeños déficits en las habilidades verbales, el procesamiento de información auditiva, fuerza y destreza, secuenciación y priorización de tareas, pueden sumarse a la dificultad general de desempeño en el trabajo y a la capacidad para retener el puesto de trabajo.

Me preocupo constantemente por mi futuro. Me preocupo de que no me irá bien en la escuela profesional o de que tendré que abandonarla y de que después nunca podré encontrar un trabajo bien remunerado. Mi ansiedad social me impide, como un joven de diecinueve años, ser capaz de conseguir un trabajo y de aprender a conducir. Todavía ni siquiera tengo una licencia de estudiante

Mi hijo no ha madurado tanto como sus compañeros. Prefiere estar solo y no ha tenido muchos amigos desde la escuela primaria. Sus habilidades sociales presentan un retraso respecto de su edad. Se lleva bien con los adultos mayores pero no se siente cómodo con sus coetáneos. Me temo que su dificultad con las habilidades sociales será lo que le impida conseguir y mantener un trabajo.

Si un adulto joven con ACS tiene dificultad para encontrar un primer empleo o para mantenerlo, existen numerosos recursos a su alcance. Todos los estados tienen servicios de inserción laboral que pueden proveer ayuda a personas que tienen una discapacidad que dificulte el acceso a un puesto de trabajo. La clave parece estar en la obtención de ayuda antes de que se establezca un patrón de desempleo junto con la depresión o el desánimo que pueda provocar la pérdida continuada de puestos de trabajo. Entre los recursos en EEUU para localizar servicios de inserción laboral está www.ilru.org, que provee direcciones y sitios en la red de los Centros de Vida Independiente en los Estados Unidos así como a nivel internacional. Todos estos centros pueden derivarte a recursos de inserción laboral.

Las agencias que proveen servicios de empleo requieren pruebas médicas de la discapacidad, lo que significa revelar el diagnóstico de ACS al terapeuta de rehabilitación. Puede que el terapeuta no sepa nada acerca del ACS, así que es importante que la familia y el adulto joven informen al terapeuta. Se debe hacer hincapié en la combinación de discapacidades imperceptibles que a menudo afectan el rendimiento laboral de la persona con ACS. Los servicios que son proporcionados por los servicios de inserción laboral son generalmente gratuitos y pueden incluir pruebas psicológicas, evaluaciones de aptitud laboral, programas de capacitación, ayuda para conseguir empleo y orientación laboral o de apoyo una vez que el cliente haya encontrado un puesto de trabajo.

A menudo el estado no es el que proporciona el servicio, sino que lo subcontrata a través de agencias sin ánimo de lucro y otros instrumentos. En la búsqueda de una agencia apropiada para los servicios de formación laboral, a las personas con ACS a menudo les va bien en ámbitos en los que están acostumbrados a la población de personas con autismo de alto funcionamiento o síndrome de Asperger, o personas con otros trastornos neurológicos. Si tú puedes encontrar una agencia que se especialice en la colocación y el apoyo a los clientes

que no tienen discapacidad intelectual, el empleo identificado puede requerir un nivel de habilidad superior, a pesar de que a menudo será a nivel de “principiante” en procesamiento de datos, cajero, servicio al cliente, etc.

Una vez en el puesto de trabajo, el empleado tal vez descubra que hay adaptaciones que habrán de hacerse para que así pueda tener éxito. Para aquéllos que siguen teniendo bajo tono muscular, el estar de pie todo el día en una caja registradora u ordenador puede llegar a ser imposible. Contar con un taburete para sentarse se podría considerar una adaptación razonable. Si el empleado tiene dificultad para entender y recordar instrucciones verbales que consten de múltiples pasos, también sería una adaptación razonable poner por escrito las instrucciones diarias. Esto requiere revelar la discapacidad al empleador, pero también provee alguna protección para el empleado bajo el ADA⁴. Para los empleados que necesiten asesoramiento sobre las solicitudes apropiadas de adaptaciones en el trabajo, los Centros de Vida Independiente mencionados anteriormente proporcionan asistencia, al igual que las agencias que ofrecen programas de formación profesional.

La transición a la atención médica para adultos es otra área que deberá abordarse adecuadamente. A la edad de dieciocho años, a los niños con ACS se les debe haber proporcionado tanta información acerca de sus condiciones genéticas como sea posible. Entre los dieciocho y los veintiún años⁵, los niños que han estado recibiendo la atención de un pediatra necesitan hacer la transición a un médico de adultos. Para cualquier adulto joven que haya estado recibiendo atención especializada, tal como endocrinología, de un especialista en pediatría, también tendrá que ser transferido a un especialista en adultos.

Aunque los adultos jóvenes a menudo quieren que sus padres sigan participando en las visitas médicas, tendrán que firmar los formularios apropiados para que los profesionales sanitarios sigan comunicándose con sus padres. Ésta es una buena oportunidad para empezar a transferir al adulto joven la responsabilidad de programar las citas y gestionar las recetas.

Cuando llegue la hora de localizar a un médico de adultos, conviene preguntarles a los pediatras por los profesionales que probablemente estén familiarizados o abiertos a aprender sobre la ACS y sus posibles implicaciones de salud de la edad adulta. Es posible que sea necesario entrevistar a los médicos y preguntarles si están familiarizados con el diagnóstico. Conviene aportar literatura y observar cómo reaccionan cuando se les entrega el material escrito o cuando se les informa sobre las condiciones. La decisión con respecto al nuevo médico de cabecera tiene que ser compartida con el adulto joven.

La cobertura de seguro médico es otro motivo de preocupación, particularmente en los Estados Unidos. Anteriormente, las ACS eran consideradas un factor de riesgo que podría hacer difícil la obtención de seguros fuera de los planes del empleador. Podía ser objeto de exclusión como una “condición pre-existente” o podía aumentar el coste del seguro para cubrir los riesgos reales o potenciales de complicaciones. Después de las reformas del sistema nacional de salud en EEUU en 2010, los niños ya no pueden ser excluidos de las pólizas debido a condiciones pre-existentes. Además, los adultos jóvenes, que normalmente son retirados de los seguros de sus padres al dejar el instituto o la escuela profesional, ahora pueden seguir cubiertos por las pólizas familiares hasta los 26 años. Aquéllos que sean

⁴ ADA- Americans with Disabilities Act- Ley General de Discapacidad en EEUU.

⁵ En España, esta transición tiene lugar a los 14 años.

mayores de 26 años y no tengan seguro sanitario a través de un empleador tal vez se vean obligados a esperar hasta el 2014 para que se les garantice la cobertura a través de consorcios de seguros y a través de subvenciones. Algunos estados tienen un seguro de bajo coste para personas de bajos ingresos. También existe la opción de Medicaid para los adultos jóvenes cubiertos por el SSI (Seguridad de Ingreso Suplementario), o para los adultos jóvenes que cumplan los requisitos establecidos para ello.

La cobertura de recetas médicas es otro motivo de preocupación, sobre todo para aquéllos que requieren sustitución hormonal y otras terapias con medicamentos para condiciones tales como TDAH (Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad), colesterol alto o diabetes. La mayoría de las compañías farmacéuticas tienen programas de asistencia al paciente que proporcionan los medicamentos sin coste alguno o a un precio muy bajo (\$10-\$15 al mes) siempre que se cumplan las limitaciones de ingresos. La información acerca de estos programas está disponible en línea en los sitios web de la compañía farmacéutica que fabrica el medicamento requerido.

Los aspectos económicos en la edad adulta incluyen la cantidad de apoyo económico que pueda precisar una persona joven para poder asistir al centro de formación profesional o para ocupar un puesto de trabajo, así como para mudarse a una vivienda. El que la familia proporcione o no ayuda económica al adulto joven es una decisión individual y depende de los recursos de la familia, así como de la capacidad del adulto joven para trabajar y ganar un sueldo digno.

Hay otras consideraciones adicionales de importancia cuando el adulto joven tiene ACS. Para muchos, el trastorno de ACS no significa necesariamente discapacidad del desarrollo, pero puede implicar un retraso del desarrollo. Este retraso puede manifestarse a la hora de formarse laboralmente o para ser capaz de trabajar a tiempo completo y llegar ser autosuficiente. Por otra parte, el adulto joven puede sin duda tener derechos por discapacidad del desarrollo si tiene un trastorno de convulsiones, cumple con los criterios que definen el trastorno del espectro autista o está al nivel límite de inteligencia o verdadera discapacidad intelectual. Algunos adultos también desarrollan complicaciones después de terminar la etapa escolar, tales como trastornos autoinmunes o enfermedades mentales graves, que los hace incapaces de alcanzar la autonomía y la autosuficiencia.

Si un hijo adulto no es capaz de mantenerse a sí mismo, ni tan siquiera temporalmente, los padres tienen varias opciones. Estas incluyen la asistencia financiera directa y la solicitud de subsidios estatales por incapacidad. En los Estados Unidos, estas ayudas son proporcionadas por el Gobierno Federal y son administrados por la Administración de la Seguridad Social, para las personas con discapacidades que limitan su capacidad para obtener ingresos. Es una buena idea haber pensado en esta posibilidad antes de la graduación del niño del instituto, y hablarlo con su cónyuge o pareja para llegar a un acuerdo sobre la forma de abordar el tema de la asistencia financiera, si llegara a ser necesaria, o si se espera que el adulto joven probablemente necesite apoyo.

Si los padres escogen proveer ayuda financiera, deben hacerlo supeditándolo al logro de hitos medibles y adecuados del adulto joven hacia la independencia; por ejemplo establecer, quizás con ayuda de un consejero, metas realistas para asistir a programas de capacitación y búsqueda de trabajo, participar en asesoramiento o terapia, tomar medicamentos y la realización de las tareas domésticas. Un contrato por escrito que rija dicha ayuda económica

no es mala idea. Si los padres proporcionan además un coche y el seguro, esto también forma parte de la ayuda financiera y debe existir un contrato que establezca lo que los padres esperan a cambio. La ayuda financiera sin límites no le ofrece al adulto joven ningún incentivo para convertirse en autosuficiente. Los padres deben evitar esta trampa mediante el establecimiento de condiciones para el apoyo y consecuencias claras cuando el hijo o la hija adulta no se atiene al cumplimiento de su parte del contrato.

Su falta de control de los impulsos le puede meter en problemas, sobre todo con el dinero. Espero que sea capaz de manejar sus finanzas ya que tiende a gastar cada dólar que recibe.

Ella nunca será económicamente autosuficiente. No tiene la capacidad para vivir completamente por su cuenta. Estamos trabajando para que se independice y la vamos a ayudar a conseguir un apartamento. He comenzado un "Plan de Ahorro de Incapacidad Registrado" para ella. Se me permitirá establecer un fondo fiduciario para suplementar lo que gana o recibe de la asistencia social. Espero que su hermano o hermana la ayuden a supervisar esto, pero es mucho pedir.

Cuando se aporta ayuda económica, también resulta beneficioso tomar medidas para asegurarse de que los adultos jóvenes entiendan lo que es la responsabilidad económica antes de concederles demasiada libertad con cosas como las tarjetas de crédito. Todos los jóvenes, independientemente de cualquier discapacidad, necesitan comenzar a administrar el dinero con una tarjeta de débito que limite los gastos excesivos, en vez de una tarjeta de crédito con un límite de crédito alto. Si él o ella tienen un teléfono móvil, un coche o internet o TV por cable, aporte una cantidad fija al joven, y haga que el joven sea el que pague por estos gastos con su asignación. Proporciónale oportunidades para aprender a gestionar su economía, que el adulto joven asuma la responsabilidad de ajustar sus gastos a un presupuesto razonable y evite la tentación de concederle préstamos para rescatar al adulto joven que gasta de más o se queda a mediados de mes. Si es necesario, proporciónale una paga semanal hasta que el joven aprenda a administrar su dinero responsablemente para que los fondos le duren dos o más semanas.

Otra opción a considerar, además de la ayuda financiera de la familia, es la de solicitar **Seguro de Prestación Suplementario (SSI)** después que el chico cumpla dieciocho años si la incapacidad para ganar suficiente dinero para ser autosuficiente es debido a su discapacidad. El SSI es administrado por la Administración del Seguridad Social de EEUU y proporciona ayuda económica a personas que, *debido a una discapacidad*, son incapaces de ocupar un puesto de trabajo sustancial, que se ha definido en EEUU en 2011, como un puesto con un sueldo de al menos \$1.000 por mes. (En algunos casos, la persona tendrá derecho a la Prestación por Discapacidad de la Seguridad Social debido a la jubilación o discapacidad de unos de los padres. Esto será determinado por la Administración de la Seguridad Social cuando se solicite, y no cambia el proceso de solicitud o los criterios para la cualificación para tales prestaciones.)

La razón por la que se realiza la solicitud después de los dieciocho años es que cuando el joven cumple los dieciocho años sólo se consideran sus propios activos financieros y sus ingresos, y no los ingresos o activos de los progenitores. Para poder tener derecho a recibir tal

prestación, el solicitante debe contar con activos de menos de \$2000 a su nombre, no ganando más de \$1000 por mes.

Si un padre cree que existe la posibilidad razonable de que tendrá que solicitar el SSI (Seguro de Prestación Suplementario) para un hijo adulto a la edad de dieciocho años, o en el transcurso de varios años a partir del décimo octavo cumpleaños, el padre deberá emprender estas gestiones antes de que el chico cumpla los quince o dieciséis años para transferir los activos que figuren a nombre del chico a **fideicomiso para necesidades suplementarias**. Estos fideicomisos están diseñados específicamente para las personas con discapacidad y otras condiciones médicas que pueden requerir su acceso a las prestaciones del estado, tales como el SSI y Medicaid para pagar por servicios tales como la atención médica, subsidios, vivienda tutelada y formación para la vida cotidiana. Los fideicomisos permiten que los fondos sean utilizados para cualquier propósito excepto vivienda, comida y ropa, mientras se mantenga el derecho de la persona con necesidades especiales a ser beneficiario de las prestaciones gubernamentales. Tales fideicomisos deben ser establecidos por abogados u organismos con experiencia en la ley de prestaciones y subsidios para necesidades especiales y gestión de patrimonio. Las leyes que rigen estos fideicomisos en los Estados Unidos son tanto federales como estatales y varían según la ubicación.

Si de solicitase el SSI, el proceso se describe en detalle en un excelente sitio web: www.ssa.gov.⁶ Para poder tener derecho a recibirlo, el solicitante deberá tener una condición de discapacidad que cause su incapacidad para ganar por lo menos \$1000 al mes y deberá presentar documentación médica adecuada para demostrarlo. La Aneuploidía de los Cromosomas Sexuales (ACS), por sí sola, no se halla “clasificada” como una condición médica que da derecho automáticamente a una persona a las prestaciones por discapacidad. Debe haber condiciones médicas y psiquiátricas comórbidas adicionales presentes, y tiene que haber una sólida documentación médica proporcionada por médicos y psicólogos que la confirmen. Si la documentación médica es débil, el solicitante tendrá que ver a un médico del SSI, y es poco probable que estos médicos ayuden a alguien con ACS a documentar la discapacidad.

La solicitud puede iniciarse por teléfono mediante el número 800 del sitio web, y la documentación puede ser completada en línea, lo cual es un proceso que puede llevar tres horas o más. Un solicitante con discapacidades de aprendizaje deberá obtener ayuda para completar la solicitud. También sería recomendable contar con la asistencia de un abogado que se especialice en Seguridad Social para preparar la solicitud y representar al solicitante ante la Seguridad Social. El coste de estos letrados es razonable y puede reducir significativamente la probabilidad de rechazo, lo cual es vital ya que muchos valoradores de discapacidad no están familiarizados con ACS.

Una vez que el SSI ha sido concedido, a los solicitantes se les permite trabajar y ganar hasta \$1400 mensuales, con beneficios reducidos por aproximadamente \$1 de cada \$2 dólares ganados. En la mayoría de los estados, la clasificación para el SSI automáticamente también da derecho al beneficiario a recibir Medicaid, lo que le permite pagar las facturas médicas, recetas y otros servicios de apoyo para las personas con discapacidad del desarrollo o trastornos psiquiátricos. Las personas con ACS no son consideradas como discapacitadas permanentes, y serán evaluadas periódicamente para determinar si aún cumplen con los criterios para la cobertura. Pero por otra parte, la cobertura de SSI o SSDI puede conceder un

⁶ El proceso que a continuación se describe es únicamente para EEUU.

mayor plazo de tiempo a un joven que se enfrente a dificultades para establecerse en un puesto de trabajo, adquirir habilidades y convertirse en autosuficiente.

Las habilidades para la vida diaria incluyen los comportamientos que los adultos jóvenes deben desarrollar con el fin de obtener independencia exitosamente. La gestión del dinero, que ya hemos comentado, es una de estas habilidades para vida. También lo son el cuidado personal, la preparación apropiada, la higiene, la nutrición, el ejercicio y mantenimiento de la salud. Las tareas domésticas, es decir, la limpieza, lavandería, compra y preparación de alimentos, y simple mantenimiento de la casa son habilidades críticas para la vida. Las consideraciones de seguridad incluyen la seguridad alimentaria y conocimientos para evitar alimentos en mal estado, detección y prevención de incendios, cerrar con llave las puertas y medidas de seguridad para el hogar, seguridad del teléfono y de internet, protección de identidad personal, seguridad al viajar y el uso apropiado de alcohol. Los adultos jóvenes también necesitan entender los principios básicos de la ley, así como conocer sus derechos legales en caso de que tengan contacto con la policía.

Creo que mi mayor revelación fue que tuve que aceptar sus capacidades y sopesarlas frente a su seguridad. Fue muy duro. Cuando ella cumplió la edad permitida para beber, le encantaba ir a los clubes ruidosos y beber y bailar, y luego poner todo tipo de fotos inapropiadas en su página de Facebook. Finalmente su hermana le hizo reconocer lo que es una foto inapropiada y ahora solo cuelga material apropiado en Facebook.

La mayoría de los adolescentes y los adultos jóvenes aprenden habilidades para vida durante su crecimiento observando a su familia y a sus compañeros. Si hay discapacidades o retrasos del desarrollo, la asimilación de las habilidades para la vida podría resultar incompleta. El problema es que las habilidades para la vida generalmente se enseñan específicamente como un plan de estudios solo para los jóvenes con relativamente bajo funcionamiento con discapacidad intelectual en la escuela, o en centros para personas con discapacidades de desarrollo significativos. Para la mayoría de la población de aquéllos con ACS habrá pocas oportunidades disponibles para aprender habilidades para vida, a menos que los padres identifiquen los déficits de sus hijos y tomen medidas para remediarlos.

Algunos adultos jóvenes con ACS pueden tener derecho a servicios públicos para aquéllos con discapacidades del desarrollo o psiquiátricas. Esto varía significativamente por estado y por país. Particularmente si un adulto joven tiene una variación de 48 o 49 cromosomas de ACS, o también tiene un diagnóstico comórbido del trastorno del espectro autista, convulsiones, trastornos psiquiátricos o neurológicos, podría tener derecho a estos servicios. La instrucción en las habilidades para la vida diaria a menudo es proporcionada por instructores que vienen al hogar. Los programas públicos podrían estar asociados con los programas de apoyo en apartamentos que prestan servicios de formación de habilidades para la vida a tiempo parcial. El derecho a recibir esta ayuda por lo general requiere que el adulto joven también esté recibiendo el SSI o SSDI y esté cubierto por Medicaid.

También hay programas privados después del instituto diseñados para jóvenes de alto funcionamiento que necesitan instrucción en habilidades para la vida, para aprender a vivir independientemente. A veces estos programas están combinados con la formación

profesional y la capacitación en una escuela profesional de la comunidad, tales como College Living Experience (www.experiencecle.com), Vocational Independence Program, Riverview School GROW Program, Minnesota Life College y otros. Por lo general son programas residenciales, y relativamente caros, pero ofrecen una buena formación en habilidades para la vida diaria y por lo general se traducen en oportunidades de empleo y en la posibilidad de vivir en un apartamento de forma autónoma. Algunos programas ofrecen servicios residenciales continuos para adultos jóvenes que viven en apartamentos que incluyen la instrucción a tiempo parcial de habilidades para la vida, así como formación profesional y algún programa social. Una variedad de fondos públicos y privados puede apoyar a adultos que toman parte en estos programas. Mi hijo participa en uno de estos programas de apartamentos que operan en el área metropolitana de Nueva York.

Un recurso en línea para los padres y otras personas que quieran crear un programa de preparación individual para una persona con ACS es el plan de estudios Casey Life Skills, creado originalmente por Annie E. Casey Foundation para enseñar a adolescentes en acogida temporal las habilidades que necesitarían para vivir independientemente como adultos. El sitio web: <http://www.casey-lifeskills.org/index.htm>, ofrece una evaluación, un plan de estudios y actividades docentes que son apropiadas para jóvenes de alto funcionamiento con ACS que necesitan aprender habilidades para la vida básicas.

A medida que los adolescentes se convierten en adultos y comienzan a separarse de la familia, sus **relaciones con la familia y los padres** cambian. Para los padres de los hijos e hijas que pudieron haberse enfrentado a retos significativos de aprendizaje y del desarrollo y retrasos, podría llevar un esfuerzo coordinado el comenzar a “dejar volar solo” al joven al alcanzar la edad adulta. Todos los adultos jóvenes necesitan comenzar a asumir mayores responsabilidades conforme van siendo capaces de manejar ciertas áreas de sus vidas. También necesitan tener la oportunidad de cometer errores, fallar en ciertas áreas y aprender de estos errores. Es difícil para un padre que ha tenido que abogar constantemente por su hijo empezar a hacerse a un lado y prepararlo para que se defienda por sí mismo. Esto es particularmente cierto para un padre cuyo hijo con ACS ha alcanzado la edad adulta y todavía requiere de algún apoyo en áreas específicas.

Como madre de un hijo de 23 años de edad que todavía recibe algo de apoyo financiero en su hogar, y que requiere preparación en habilidades para la vida para vivir de manera independiente, yo sé que es difícil dar un paso hacia atrás. A veces también es cierto que cuando le digo a John que él debe asumir ciertas tareas, como concertar sus propias citas médicas, me indica que preferiría que yo lo siga haciendo por él. Aunque podría ser más fácil que yo siguiera desempeñando estas funciones, insisto en pasárselas a John para que las realice con la ayuda de su preparador de habilidades para la vida diaria.

Una vez que el joven alcanza la edad adulta, los padres necesitan evaluar constantemente lo que hacen por sus hijos o hijas adultas. Si se trata de un área donde el adulto joven puede asumir responsabilidad sin riesgo sustancial de daños económicos o de otro tipo, entonces se le deberá proporcionar asesoramiento y orientación a distancia o, de lo contrario, transferir la responsabilidad. El negarse a dar un paso hacia atrás y permitirle a los jóvenes cometer errores, salvo en los casos en dichos errores sean claramente perjudiciales, fomenta una dependencia excesiva en sus hijos adultos. También es más probable que se cree un resentimiento por parte de sus hijos adultos, que sienten que los padres están ejerciendo un

control excesivo. Se trata de una delicada labor de equilibrio para los padres de los adultos jóvenes con necesidades especiales y no resulta nada fácil.

En base al pequeño número de estudios de investigación que han seguido a las personas con ACS en la edad adulta y a nuestra propia encuesta realizada para esta guía, sabemos que la gran mayoría de las personas con ACS no logran la independencia total en la edad adulta. Ellos describen sus vidas adultas como satisfactorias, aunque reconocen las barreras a las que han tenido que enfrentarse como adolescentes y adultos jóvenes. Sus padres, como es lógico, siguen expresando sus preocupaciones, incluso cuando los adultos jóvenes se han mudado a sus propios hogares, han establecido sus carreras y desarrollado relaciones adultas, inclusive el matrimonio y los hijos. Lo mismo puede decirse de los padres de hijos con desarrollo típico que se han hecho mayores, aunque el grado de preocupación no suele ser tan grande.

¿Y Ahora Qué?

Hay pocas cosas tan autoindulgentes como escribir y auto publicar el libro que uno siempre ha querido tener disponible, en este caso una guía bastante detallada acerca de las variaciones cromosómicas X e Y. Durante varios años soñé con poder investigar y escribir esta guía, antes de que en 2010 se me presentara la oportunidad de jubilarme temprano a la edad de 59 años. De hecho emprendí el proyecto de entrevistar a personas con estas condiciones cromosómicas, así como a sus padres y a otros familiares, durante el año antes de empezar a escribir. También creé una encuesta por Internet utilizando www.surveymonkey.com, que esperaba que atrajera a quizás 200 participantes para que me hablaran sobre sus vidas o las de sus familiares; finalmente recibí más de 800 respuestas. Esas respuestas dieron forma al material que se presenta en esta guía.

Sin embargo, está claro que el estado de conocimiento sobre las variaciones cromosómicas X e Y es todavía bastante limitado, a pesar de la existencia de un volumen de investigación y de publicaciones, que va aumentando lentamente, acerca del síndrome de Klinefelter, Trisomía X, 47,XYY, y sus variantes de 48 y 49 cromosomas. El conocimiento de las condiciones genéticas es bajo, entre el público en general y también entre los profesionales, particularmente entre aquellos del área de la salud que se encuentran en una posición desde la que pueden sospechar el diagnóstico y pueden solicitar pruebas que confirmarían la presencia de la condición genética. Esta última sección corta es una indulgencia extra para mí, ya que me proporciona una oportunidad de presentar mi "lista de deseos" para mejorar las vidas de aquellos con variaciones cromosómicas X e Y, y también las de sus familiares y seres queridos.

Aunque las **campañas de "concienciación"** se han usado probablemente en exceso en este país, lo que la comunidad de variaciones cromosómicas X e Y necesita es de hecho una campaña de concienciación. Al principio de mi carrera profesional trabajé en el programa pulmonar en la Universidad de Michigan, y promocionamos la detección y el diagnóstico tempranos de la fibrosis quística con el lema "Besa a tu bebé", para que los padres que detectaran un sabor salado lo hicieran saber a sus pediatras. Es probablemente cierto que el público, y los padres en particular, influirán en la detección temprana si conocen la constelación de síntomas que son indicaciones de la necesidad de realizar pruebas genéticas.

Capturar la atención pública puede ser un reto porque, aunque presentar una condición genética en los medios de comunicación populares puede iniciar el proceso, no es fácil que las fuentes más influyentes lo recojan. Estas incluyen programas de televisión populares tales como *Dr. Oz* o la *revista del New York Times* de los domingos. La ACS es una discapacidad oculta, algo así como el síndrome de Asperger y el autismo de alto funcionamiento hace quince años. La barrera adicional es que muchas personas y sus padres son reacios a revelar el diagnóstico, debido a su asociación equivocada con comportamientos criminales, así que encontrar a celebridades y otras figuras públicas que estén dispuestas a utilizar su nombre para ayudar a difundir la condición no es tan probable como con otras condiciones médicas.

Al mismo tiempo que se construye una concienciación pública sobre estos trastornos relativamente comunes, la comunidad de la ACS tiene que crear **información a través de**

Internet que sea fácilmente **accesible, acreditada y detallada**, para aquellas personas que reciban un diagnóstico o necesiten información precisa al respecto. KS&A está comenzando a elevar su sitio web a este nivel de sofisticación, particularmente con la llegada de sus “seminarios por Internet”, pero también necesita tener disponibles folletos concisos descargables que sinteticen las condiciones individuales, así como bibliografía y enlaces a la mejor literatura científica públicamente accesible.

Además, KS&A y otras grandes organizaciones de apoyo para personas con ACS necesitan financiación para construir la **infraestructura de organizaciones de apoyo nacionales o internacionales**. La financiación debe proporcionar relaciones públicas, servicios de apoyo para los recién diagnosticados, programas educativos para familias y profesionales, y promoción de iniciativas de investigación. Mi postura es que las compañías farmacéuticas que venden preparaciones hormonales y medicación psicotrópica, de las que depende este grupo, son de algún modo responsables de proporcionar recursos a la comunidad de la ACS, pero hasta ahora esto no ha ocurrido. Claramente, la construcción de tal organización de apoyo requiere una campaña efectiva de recaudación de fondos que recoja una variedad de intereses más allá de individuos y familias. Podríamos intentar trabajar con organizaciones que se centren en los derechos de los discapacitados, así como encontrar puntos en común con organizaciones que busquen reducir el índice de aborto fetal.

El número de publicaciones sobre las variaciones cromosómicas X e Y en revistas médicas y profesionales ha aumentado considerablemente en la última década. Sin embargo, es hora de desarrollar y publicar un **manual acreditado** que trate las condiciones. Cuando un grupo de condiciones tiene un manual dedicado a su diagnóstico y tratamiento, es más probable que los profesionales del cuidado de la salud consulten ese manual cuando investiguen tratamientos para pacientes específicos. Lo más importante es que los estudiantes de cuidados de la salud encontrarán en un solo volumen información completa y detallada a la que podrán acceder, y que recordarán cuando ya estén trabajando. Mi objetivo es trabajar con un número de profesionales que han convertido la ACS en el foco de su profesión, para así ayudar a coordinar dicho manual con varios autores.

Al mismo tiempo, la comunidad de la ACS necesita promover el desarrollo de **planes de salud y estándares de tratamiento** tanto para niños como para adultos. Los planes de salud constan de indicaciones para el diagnóstico y de estándares de diagnóstico, y establecen estándares y protocolos de cuidados de la salud para estas condiciones. Estos son desarrollados por grupos de trabajo profesionales, y adoptados por organizaciones como la Academia Americana de Pediatría.

Las organizaciones que se ocupan de la población con ACS siempre han dicho que un gran objetivo es conseguir que se incorpore formación precisa sobre la ACS en el **currículo de las escuelas médicas**, para que las variaciones cromosómicas X e Y sean tomadas en cuenta cuando se hagan diagnósticos diferenciales de discapacidades del desarrollo y del aprendizaje, o constelaciones particulares de síntomas, como bajo tono muscular, retraso de la pubertad y temblores. Otro objetivo es tener disponible más formación detallada para consejeros genéticos, psicólogos, logopedas y otras personas que trabajan con este grupo. Además de

formación para los médicos jóvenes y otros profesionales de las áreas de salud y educación, se necesita desarrollar una serie de **programas de educación continua**, a través de Internet y también a través del método convencional de conferencias, para médicos de atención primaria, especialistas y otros profesionales del cuidado de la salud. Si vamos a promover el diagnóstico temprano por medio de la divulgación de la condición a individuos y familias, entonces también necesitamos haber formado al personal para que estén preparados para ofrecer el estándar de cuidados para las variaciones cromosómicas X e Y.

Uno de los desarrollos más efectivos para conseguir estos objetivos ha sido la fundación de la EXtraordinarY Kids Clinic (Clínica de Niños Extraordinarios) en el Hospital Infantil de la Universidad de Colorado, a cargo de la doctora Nicole Tartaglia y sus asociados. Por fin las familias que se enfrentan a un diagnóstico de ACS disponen de una clínica que ofrece un “punto único de compras”. Esta clínica de múltiples especialidades aborda las muchas manifestaciones clínicas y educacionales que pueden presentarse en las variaciones cromosómicas X e Y. La clínica no es solo líder en el establecimiento de pautas clínicas para tratar la ACS, sino que también sirve de modelo para formación clínica y para investigación especializada de estos trastornos. El problema, obviamente, es que se trata de una sola clínica que presta servicio a la población de Estados Unidos y también del resto del mundo. La lista de espera es larga, a pesar de que muchas familias necesitan viajar una distancia considerable a un coste elevado. Claramente, otro asunto en la agenda es **establecer clínicas adicionales** dedicadas a las variaciones cromosómicas X e Y en los principales centros médicos académicos de los Estados Unidos, y también establecer clínicas en otros países alrededor del mundo. Una vez que esto comience a ocurrir, indicará que los centros médicos especializados encontrarán este conjunto de trastornos relativamente comunes clínicamente valioso a la hora de proveer cuidado médico integral. Los programas de formación serán reforzados, y las iniciativas de investigación clínica y traslacional sobre la ACS aumentarán.

Hay muchos trastornos que en el pasado han sido asociados con la “vergüenza”, y sin duda la aneuploidía de los cromosomas sexuales está muy arriba en esa lista. El término “sexual” que se asocia a estas condiciones hace que el diagnóstico sea cuestionable en los ojos de los americanos más puritanos, pero también existen los viejos mitos de predisposición a la criminalidad contra los que este grupo tiene que luchar. Como si esto fuera poco, el síndrome de Klinefelter está asociado a la infertilidad, y por lo tanto a la incapacidad de funcionar como hombre completamente. Además, es cierto que existe una minoría significativa de 47,XXY, que tienen conflictos de identidad de género, o son abiertamente homosexuales o bisexuales.

No creo que la comunidad de la ACS pueda conseguir un progreso importante hacia el objetivo de que estos diagnósticos sean considerados condiciones médicas y del desarrollo hasta que se logre borrar el estigma asociado a las variaciones cromosómicas X e Y. De algún modo, es el problema de “la gallina o el huevo”: Debido al posible estigma, evitamos revelar el diagnóstico fuera de la familia inmediata, y quizás usemos términos alternativos, como síndrome de Asperger o ADHD (TDAH), para describir a nuestros seres queridos a escuelas o amigos. Evidentemente dar un término más aceptable significa que menos personas desconocedoras y menos profesionales tienen la oportunidad de aprender acerca de la ACS y

su constelación de posibles síntomas, por lo que se continúa pensando que es un trastorno raro. Y esta reticencia a revelar el diagnóstico perpetúa el estigma, para el individuo y su familia, y también para el público en general.

Y con respecto específicamente a la identidad de género y a la **diversidad** de preferencia sexual de la población 47,XXY, la comunidad de la ACS tiene que reconocer esto como una manifestación del fenotipo genético. Para muchas personas, particularmente aquellos con puntos de vista religiosos y sociales conservadores, puede suponer un auténtico reto aceptar esto como una consecuencia de la variación genética y hormonal. Soy comprensiva con aquellos que pueden ver esto desde unos valores morales diferentes, pero es cada vez más fuerte la evidencia de que las personas que son homosexuales y bisexuales, o que sufren disforia de género o se ven a sí mismos como intersexuales, no eligen este dilema por sí mismos. Ellos nacen con estas diferencias, y existe evidencia creciente de que la genética juega un papel importante. Hasta el punto de que para aquellos de nosotros que queremos que las variaciones cromosómicas X e Y sean consideradas como puramente condiciones médicas y del desarrollo, no es posible aceptar la mayoría de las manifestaciones fenotípicas y a la vez continuar creyendo que las cuestiones de orientación sexual y de identidad de género estigmatizan, y por lo tanto es mejor mantenerlas en secreto.

El objetivo final de mi lista de deseos es que se realice mucha más investigación acerca de estas condiciones genéticas a lo largo de la vida, y también acerca del tratamiento para los diferentes síntomas. Este grupo es potencialmente muy valioso para el estudio, ya que sabemos cuál es el cromosoma adicional, y dónde puede haber o no una “dosis” genética extra, lo que lo convierte potencialmente en un modelo para el estudio del desarrollo cerebral o de la predisposición a varios trastornos, como las enfermedades autoinmunes o el autismo. Los adultos con cromosomas extra X e Y disponen de relativamente poca información acerca de cómo las condiciones pueden afectar al envejecimiento, y muchos de los adultos que respondieron a la encuesta hablaron de su preocupación sobre el efecto de la condición cromosómica en su salud a medida que se van haciendo mayores. Espero que en algún momento en el futuro las organizaciones de defensa como KS&A puedan recaudar suficientes fondos para proporcionar subvenciones de capital semilla a los investigadores para que puedan continuar solicitando mayor financiación a través de agencias del gobierno, como los Institutos Nacionales de Salud.

No sé cuánto tiempo llevará conseguir estos objetivos para las variaciones cromosómicas X e Y. KS&A puso en marcha una iniciativa de investigación financiando y organizando varias conferencias científicas a mediados de la década de los 90. Después los investigadores siguieron organizando sus propias conferencias internacionales en 2009 y 2010. Todo hace suponer que esta dirección en la investigación continuará a medida que más científicos se interesen por la infinidad de preguntas clínicas que quedan por explorar.

Elegí no ser parte de la Junta de KS&A hasta que terminé esta guía, a pesar de que me habría permitido influir en algunas de las actividades de la organización. Era reacia a ser parte de la Junta porque hasta hace unos años había una presión importante sobre los participantes en la organización para que no revelaran el alcance total de las complicaciones médicas y del

desarrollo que pueden afectar a niños y adultos con ACS. Nos disuadieron de explorar el vínculo entre los trastornos del espectro autista y la ACS, o de incluso mencionar un diagnóstico de ACS en la misma frase que “discapacidad del desarrollo”. Y definitivamente nadie podía analizar si el índice de homosexualidad podía posiblemente ser más elevado entre los hombres 47,XXY, que entre los hombres 46,XY. Con el fin de conservar mi independencia, esta guía se publicó independientemente en su totalidad. Sin embargo, una vez que lo conseguí, decidí que estaba dispuesta a aceptar ser miembro de la Junta si se me ofrecía, y fui nominada y elegida.

Me gustaría pensar que la mayoría de los deseos de mi lista pueden ser logrados en los próximos diez años. Eso significaría que las familias e individuos ya no se encontrarían frente a un diagnóstico nuevo y alarmante, con poca orientación de los profesionales del cuidado de la salud, y con solo acceso a información superficial y generalizada, a menos que tuvieran la posibilidad de conseguir acceso a la literatura médica. Sus propios médicos de atención primaria tendrían conocimientos básicos sobre la ACS y podrían derivarlos a clínicas especializadas a una distancia razonable para recibir asesoramiento y recomendaciones de tratamiento.

Conseguir los objetivos de mi lista de deseos también significaría que un porcentaje mucho más elevado de niños que presentan dificultades del desarrollo y del aprendizaje se beneficiarían de un diagnóstico temprano, ya que la ACS estaría en el “radar” de los pediatras y educadores especiales, y sería parte de un diagnóstico diferencial minucioso en vez de ser frecuentemente descubierto solo por casualidad, y a menudo tarde en el desarrollo del niño, o incluso en la edad adulta. Se reconocería que estas condiciones dan derecho a los niños a recibir intervención temprana y servicios de educación especial, si estos fueran necesarios. Las agencias de inserción laboral reconocerían los posibles retos de trabajar con jóvenes adultos con ACS, y entenderían la importancia de las adaptaciones en el lugar de trabajo que podrían ayudarles a lograr el éxito laboral.

Quizás desaparecería lo más importante de todo, el estigma que rodea al diagnóstico de la aneuploidía de los cromosomas sexuales. Los asesores genéticos y los tocólogos no se sentirían obligados a aconsejar a los padres que no revelaran el diagnóstico. Y cuando los niños se convirtieran en adolescentes y adultos, no sentirían que tienen una condición genética, algo tan fundamental para su sentido de identidad, que necesitan ocultar. A mi juicio, a esto se le quita importancia como factor en la autoestima tan baja de muchos adolescentes y adultos que tienen cromosomas extra X e Y. Creo que es crucial que la comunidad de la ACS actúe eficazmente para cambiar esto. Así las variaciones cromosómicas X e Y podrán ser percibidas como las fascinantes condiciones genéticas, endocrinas y del desarrollo que son, y serán tratadas consecuentemente.

Agradecimientos

Me siento verdaderamente afortunada de que se me haya presentado la oportunidad de escribir este libro, y de haber contado con el apoyo de muchos amigos y colegas, y el de mi propia familia, que lo hizo posible. La jubilación es algo maravilloso, pero me siento muy contenta de haber podido entregarme a este proyecto en lugar de perder tiempo dando vueltas alrededor de la casa y finalmente reordenando los armarios. La producción de una guía para familias e individuos sobre este común pero a la vez tan desconocido trastorno médico y del desarrollo, me da mucha más satisfacción que un armario limpio.

No hay un “mercado” para este tipo de libro, al menos así lo reconocen las grandes editoriales; por lo que confié en muchas personas con las que llegué a familiarizarme durante esta trayectoria para aprender y darle sentido a la aneuploidía de los cromosomas sexuales. De hecho, muchas de mis viejas amistades han crecido a través de los diferentes grupos y organizaciones de apoyo que ofrecen información y asistencia a esta población. Si bien KS&A no participó directamente en la elaboración y el contenido de esta guía, difundió por internet la publicidad para la encuesta en línea que proporcionó mucha información para el libro. Otras organizaciones y listas de correo electrónico, casi todas virtuales, proporcionaron apoyo en la recopilación de información.

Amy Turiff facilitó sus conocimientos como consejera genética y como investigadora en este campo, y me ayudó con la elaboración y el análisis de la encuesta, así como con la lectura del texto y ayudándome a representar la genética de ACS de forma clara y precisa pero comprensible para todas las personas en general. Jim Moore de KS&A, junto con Sandra Henson, Gary Glissman, Myra Byrd y muchos otros miembros (que prefieren el anonimato) leyeron los contenidos y proporcionaron valiosísimos comentarios. La Dra. Nicole Tartaglia de la *EXtraordinary Kids Clinic* de la Universidad de Colorado tuvo la gentileza de brindar sus recomendaciones como experta a fin de que los materiales fuesen más exactos y de mayor utilidad para los padres. El Dr. Wylie Hembree de la Universidad de Columbia me ayudó a revisar las descripciones de la pubertad y de los diferentes ciclos hormonales masculinos en explicaciones claras para la gente que no tiene ni idea acerca de estos mecanismos extraordinariamente complejos. La Universidad de Wisconsin y Susan Howell de la Universidad de Colorado me facilitaron las ilustraciones de cariotipos para la publicación.

También debo darle las gracias a algunos familiares por haber compartido sus experiencias. Mi hermano Aarón, quien ha sido autor de varios libros de historia local, me animó a crear un esquema de investigación, redacción, publicación y “mercadeo”, lo que me dio la disciplina y la estructura para llevar a cabo este proyecto por un año. Mi hermana Patti, quien ha tenido una larga carrera como editora, me apoyó con la edición y los gráficos. Ella me recomendó a Dorie McClelland, cuya labor de diseño (y paciencia con mi falta de experiencia) ha garantizado que este libro sea el producto profesional que soñé producir.

Mi marido Al me dio apoyo monetario y psicológico mientras yo trabajaba en la computadora. Se abstuvo de hacer comentarios acerca de la aparición de motas de polvo en los rincones, y a veces distraída, improvisaba comidas porque estaba demasiado ocupada para ir de compras. Y John, quien vive con el síndrome de Klinefelter y sus retos mientras trabaja para convertirse en un adulto independiente, fue mi razón diaria de querer terminar este libro.

Sin embargo, a quienes más debo agradecer, es a las más de 800 personas que contestaron la encuesta en línea, publicada internacionalmente en diversos sitios web y listas de correo electrónico relacionadas con ACS. Expliqué con seriedad quién era yo y por qué estaba pidiendo información bastante personal acerca de su desarrollo y funcionamiento psicológico, o del de sus seres queridos. Me sorprendió la sinceridad de las respuestas, bien sea de los que decidieron quedarse en el anonimato o de los que me dieron sus direcciones de correo electrónico. Me di cuenta a través de la lectura de las respuestas abiertas que estas personas estaban realmente agradecidas de que alguien se interesara lo suficiente acerca de trastornos poco conocidos y mal entendidos como para realizar el esfuerzo extraordinario de elaborar y publicar una guía. La encuesta arrojó valiosa información acerca de lo que es más importante para los posibles lectores, y por lo tanto, le dio a mi redacción un verdadero enfoque. Le dedico este libro a los individuos y a las familias que participaron y que me contaron tantas cosas sobre ellos y sobre el impacto del ACS en sus vidas.

Recursos

El listado de los recursos no está completo y solo ofrece puntos de partida para la búsqueda de páginas de internet basadas en organizaciones y listas de correos electrónicos que puedan ayudar con la información, educación y servicios de apoyo de las variaciones de los cromosomas X e Y. Se comprobó el funcionamiento de los enlaces a la fecha de la publicación.

KS&A significa Knowledge, Support and Action (Conocimientos, Apoyo y Acción). El grupo fue fundado como Klinefelter Syndrome and Associates (Síndrome de Klinefelter y Asociados), pero hoy en día ofrece educación y apoyo para todas las afecciones de los cromosomas aneuploides X e Y, así como **XYY** y **XXX**. Ofrece conferencias periódicas para familias, reuniones científicas, un número de teléfono 800 y una página en internet con muchas ofertas educativas, incluyendo seminarios virtuales. www.genetic.org

AAKSIS (American Association for Klinefelter Syndrome Information and Support) (Asociación Americana de Información y Ayuda para el Síndrome de Klinefelter) tiene un número 800 para obtener información y colabora con KS&A en conferencias para familias. www.AAKSIS.org

<http://www.klinefeltersyndrome.org> Un sitio web operado por Stefan Schwarz, quien fue diagnosticado en la adultez temprana tras una vida de dificultades en el aprendizaje y problemas emocionales desconcertantes. Ofrece información sobre grupos de apoyo, enlaces a listas de correo electrónico, organizaciones internacionales de apoyo y sitios web.

www.47xxy.com Un sitio web creado y operado por un canadiense diagnosticado en la adultez. También ofrece información traducida al francés y al ruso, así como recursos internacionales.

Turner Center Centro danés de información sobre anomalías cromosómicas X e Y. Ofrece información en inglés en: <http://www.turnercenteret.dk/engelsk>, así como textos de los principales artículos de revistas académicas. La información también está disponible en danés, francés y alemán.

XXYY Project Información y apoyo, conferencias familiares, y un sitio web en inglés, alemán y francés para familias con niños y hombres que poseen 48,XXYY.
<http://xyysyndrome.org/english.php>

Webs y Correos electrónicos de grupos con síndrome Triple X:

<http://www.triple-x-syndroom.nl/espanol>

<http://groups.yahoo.com/group/raregeneticdisorders>

<http://health.groups.yahoo.com/group/trisomyx>

Correo electrónico del grupo con Tetrasomía y Pentasomía X: <http://www.tetrasomy.com>

Grupos internacionales (Esto no está necesariamente completo. Los recursos internacionales también están disponibles en www.klinefeltersyndrome.org y www.47xy.org)

(Australia) <http://klinefeltersyndrome.org/australia.htm>

(Canadá – en francés) <http://www3.sympatico.ca/ppicard1>

(Alemania) <http://klinefelter.de/cms>

(Japón) <http://www.tokyo-med.ac.jp/genet/ks/indexj.html>

(Países Bajos) <http://oud.klinefelter.ni>

(Noruega) <http://klinefelter.no>

(España) <http://gamklinefelter.iespana.es/indes.htm>

(Reino Unido) <http://ksa-uk.co.uk>

(Reino Unido) <http://klinefelter.org.uk>

EXtraordinarY Kids Clinic, Universidad de Colorado, Aurora, CO. La única clínica de este tipo. Una universidad basada en una clínica de especialidades múltiples que ofrece evaluación y tratamiento integral en pediatría del desarrollo, endocrinología, psicología, patología del habla, genética y otros especialistas. Parte del costo de las consultas puede ser cubierta por el seguro médico. Información de citas: **(720) 777-8361**.

<http://www.childrenscolorado.org/conditions/behavior/ychromosome.aspx>

NORD (National Association for Rare Disorders) (Asociación Nacional de Trastornos Raros) www.rarediseases.org

Genetic Alliance www.geneticalliance.org

Wrightslaw www.wrightslaw.com Un recurso líder en temas de leyes de educación especial y métodos.

GRASP (Global and Regional Asperger Syndrome Partnership) (Sociedad Global y Regional del Síndrome de Asperger) www.grasp.org

CHADD (Children and Adults with Attention Deficit/Hyperactivity Disorder) (Niños y Adultos con Trastornos por Déficit de Atención e Hiperactividad) www.chadd.org

ILRU (Independent Living Research Utilization) (Utilización de la Investigación sobre Vida Independiente) El término “centro para la vida independiente” se refiere a una organización controlada por los consumidores, basada en la comunidad. Un organismo sin fines de lucro que está diseñado y operado dentro de una comunidad local por individuos con discapacidad y que ofrece una variedad de recursos para una vida independiente, así como apoyo y orientación, asistencia para la formación profesional y servicios legales asociados con la elegibilidad para beneficios. El sitio web contiene enlaces a centros en los Estados Unidos, Canadá y varios otros países, así como información adicional acerca de discapacidades y recursos. www.ilru.org

Virginia Cover



En la década de 1980 a la edad de 37 años, Virginia Isaacs Cover quedó embarazada de su segundo hijo. La amniocentesis reveló un diagnóstico prenatal de síndrome de Klinefelter, o 47,XXY. Cover y su esposo tuvieron la mejor asesoría genética disponible en ese momento, además de copias de estudios de investigación de genetistas altamente cualificados, obtenidas de la biblioteca de la Universidad de Stony Brook. Junto con un endocrinólogo pediátrico, el genetista les pintó un panorama de lo que podría ser una condición de discapacidad leve. Si bien ahora hay un poco más de información disponible acerca de la condición, gran parte de ella en Internet, todavía existe una falta de concienciación entre los profesionales de la salud y educación, así como entre la población en general. Como madre de un hijo con síndrome de Klinefelter, y con un título superior en trabajo social, la Sra. Cover ha recopilado lo mejor de dos décadas de experiencia y estudio en una guía para familias e individuos afectados por las variaciones de los cromosomas X e Y.

Ella se basa en sus años de experiencia como madre, como defensora y como trabajadora social dedicada a niños y adultos con discapacidades del desarrollo, para investigar los problemas psicosociales y médicos que afectan a esta población. Esta guía ofrece un enfoque del ciclo de vida de las tres afecciones de trisomía, síndrome de Klinefelter, trisomía X y síndrome 47,XYY, así como de sus variantes menos comunes, Tetrasomía y Pentasomía. *Vivir con Síndrome de Klinefelter (47,XXY), Trisomía X (47,XXX) y 47,XYY* ofrece explicaciones claras de la genética que participa en estas afecciones, diagnóstico y descripción, el desarrollo desde la infancia hasta la adultez temprana, los posibles problemas de salud, y las consideraciones educativas y psicosociales.

La señora Cover se crió en Minnesota y obtuvo una maestría en servicio social en la Escuela de Trabajo Social de la Universidad de Michigan. A lo largo de su carrera, ha trabajado

como administradora en programas de salud y como trabajadora social, atendiendo a niños y adultos con necesidades especiales de salud, y desarrollando programas comunitarios para personas con enfermedades crónicas, así como trastornos genéticos y discapacidades del desarrollo. Actualmente ofrece consultas privadas centradas en desarrollar servicios para adultos jóvenes con discapacidades del desarrollo. Ginnie coordina grupos de apoyo para personas con aneuploidía de los cromosomas sexuales; ocupa el cargo de Directora de Educación en KS&A (*Knowledge, Support and Action*), una organización de activismo y educación a nivel nacional; y realiza presentaciones educativas sobre las variantes de los cromosomas X e Y ante una amplia gama de públicos. Vive en Long Island en Nueva York con su marido y sus dos Yorkshire Terriers.