

TRABAJO FIN DE GRADO



Universidad de Valladolid

Facultad de Educación y Trabajo Social

Grado en Educación Primaria
Mención en Audición y Lenguaje

Protocolo de actuación para casos de alumnos con Síndrome de Klinefelter en Educación Primaria

Curso 2022-2023

Almuna: Ana Belén Cano García

Tutora: Esther González Sobrino

AGRADECIMIENTOS

En primer lugar, quiero agradecer este trabajo de fin de grado a mi tutora, por apoyar mi propuesta y supervisar mi proyecto.

A la Universidad de Valladolid y a la Facultad de Educación y Trabajo Social, por la oportunidad de cursar la asignatura Prácticum II, fuente de inspiración de este trabajo.

A las grandes maestras que he conocido en estos tres meses, por brindarme sus conocimientos y su ayuda con el cariño y el compromiso que muestran por cada alumno.

Y, para terminar, a mi familia y amigos, por su paciencia y apoyo incondicional.

ÍNDICE

Resumen y palabras clave/Abstract and keywords	3
1. Introducción	4
2. Justificación del tema escogido	4
3. Objetivos	5
4. Marco teórico: Síndrome de Klinefelter	5
4.1. Breve repaso histórico	5
4.2. Conocimientos actuales	6
4.3. Asociación Española del Síndrome del Klinefelter	12
5. Caso real de un alumno diagnosticado con Síndrome de Klinefelter	13
5.1. Características del alumno	13
5.2. Escolarización del alumno según sus características en el aula	14
5.3. Intervención específica de la especialista en Audición y Lenguaje	16
6. Protocolo de actuación educativa: Niños con síndrome de Klinefelter	20
6.1. Contenido	20
6.2. Directrices para su aplicación	21
6.3. Edad de aplicación	21
6.4. Recomendaciones para un registro exhaustivo y herramientas evaluativas	21
6.5. Procedimientos para tratar las dificultades lingüísticas en la infancia	22
6.6. Áreas de enfoque directamente vinculadas al lenguaje	27
6.7. Técnicas de intervención en dificultades articulatorias	30
6.8. Recomendaciones de actuación y apoyo a adolescentes	31
7. Conclusiones y líneas de futuro	33
8. Referencias bibliográficas	35
9. Anexos	39

RESUMEN

El síndrome de Klinefelter es una anomalía genética que afecta a 1 de cada 660 varones. Implica un cromosoma X extra, lo que justifica el desarrollo de rasgos físicos femeninos durante la adolescencia. En consecuencia, los afectados suelen experimentar un desarrollo físico atípico, problemas endocrinos y dificultades en el lenguaje, lo que supone desafíos en el aprendizaje académico. El síndrome presenta una alta comorbilidad y requiere atención médica y pedagógica integral.

Este documento presenta datos clínicos precisos sobre el síndrome de Klinefelter, adoptando un enfoque pedagógico e incluyendo un caso de estudio real. Concluye con un protocolo dirigido a especialistas en Audición y Lenguaje, proporcionando pautas y herramientas para apoyar a los alumnos diagnosticados, junto con recomendaciones futuras para niños escolarizados con síndrome de Klinefelter.

PALABRAS CLAVE

Síndrome de Klinefelter, intervención multidisciplinar, dificultades lingüísticas y protocolo de actuación.

ABSTRACT

Klinefelter syndrome is a genetic anomaly affecting 1 in 660 males. It involves an extra X chromosome, resulting in the development of feminine physical traits during adolescence. Consequently, affected individuals often experience atypical physical development, endocrine issues, and language difficulties, posing challenges in academic learning. The syndrome is highly comorbid and requires comprehensive medical and pedagogical attention.

This document presents clinically precise data on Klinefelter syndrome, taking a pedagogical approach and including a real case study. It concludes with a protocol for speech and language specialists, providing guidelines and tools to support diagnosed students, along with future recommendations for school-aged individuals with Klinefelter syndrome.

KEYWORDS

Klinefelter syndrome, multidisciplinary intervention, language difficulties, and action protocol.

1. INTRODUCCIÓN

El documento presente se trata de un trabajo de intervención basado en la investigación. Aporta información científica detallada sobre el síndrome de Klinefelter desde un enfoque pedagógico. Asimismo, incluye el caso real de un alumno diagnosticado con dicho síndrome y una intervención personal llevada a cabo desde la especialidad de Audición y Lenguaje.

Por otra parte, en este trabajo fin de grado se expone un protocolo de actuación destinado a maestros, mediante el que se detalla una correcta actuación pedagógica con los alumnos diagnosticado con síndrome de Klinefelter.

2. JUSTIFICACIÓN DEL TEMA ESCOGIDO

El síndrome de Klinefelter es para muchos un diagnóstico desconocido. El motivo principal por el que he decidido investigar y realizar mi trabajo fin de grado sobre este trastorno cromosómico deriva de mi situación personal en la signatura “Prácticum II”.

Durante mi periodo de prácticas de Audición y Lenguaje he tenido la oportunidad de conocer a un niño que presenta síndrome de Klinefelter. Hasta ese momento desconocía esta afección genética, por lo que comencé a buscar información al respecto. Me llamaba la atención que las primeras descripciones científicas que hallaba sobre el síndrome en cuestión no se correspondían en absoluto con las características corporales y habilidades físicas y psíquicas del alumno. Continué buscando información al respecto y tras una gran recopilación de datos, artículos y estudios científicos opté por querer aportar y colaborar de forma humilde, pero relevante, con la comunidad que forman los muchos varones con síndrome de Klinefelter.

Pretendo así visibilizar este síndrome en la sociedad y tratar de aportar pautas educativas que se pueden aplicar a las dificultades del habla y el lenguaje que presentan estos niños. Por este motivo, he diseñado un protocolo de actuación para poder aplicarlo con alumnos diagnosticados con este síndrome. Tanto docentes y educadores, como familiares y amigos de estos niños o adolescentes tienen la posibilidad de seguir el protocolo diseñado, adaptándolo en todo momento a las características y necesidades específicas que presente el niño o adolescente en cada momento.

3. OBJETIVOS

Los objetivos que pretende alcanzar este trabajo fin de grado son:

- Visibilizar el síndrome de Klinefelter en la sociedad, pues es más común de lo que parece y no se le da la importancia y la atención que merece.
- Crear un protocolo de actuación que figure entre los centros educativos y esté a disposición del profesorado. Puede servir de guía para intervenir con los alumnos diagnosticados, destacando que siempre hay que individualizar cada caso personal.
- Proporcionar a los niños con síndrome de Klinefelter ayudas, estrategias y el apoyo educativo necesario, tratando de evitar futuros trastornos y comorbilidades, pues tienen un alto riesgo de desarrollarlos en la adolescencia y edad adulta.

4. MARCO TEÓRICO: SÍNDROME DE KLINEFELTER

4.1. BREVE REPASO HISTÓRICO

El síndrome de Klinefelter recibe este apelativo por el endocrino y reumatólogo estadounidense que lo estudió, el doctor Harry Klinefelter, en cooperación con E. Reifstein y F. Albright. En el año 1942 publicaron un estudio en el que describían las características físicas comunes que presentaban nueve hombres. Todos ellos coincidían en tener una talla alta o grande y características físicas poco comunes en varones, como ginecomastia (incremento inusual del tejido glandular en las glándulas mamarias masculinas), testículos pequeños y firmes, azoospermia (carencia de espermatozoides en el líquido seminal) y un número elevado de hormonas folículo-estimulantes (FSH) sérica. Esta hormona es producida por la glándula hipófisis, cuya función principal en hombres es la estimulación y la generación de espermatozoides a través de la espermatogénesis.

En el año 1959, los doctores Jacobs y Strong afirmaron haber hallado un cromosoma X a mayores en los genes de estos pacientes. Estos hombres presentaban 47 cromosomas, es decir, un cromosoma femenino a mayores que explicaba las características físicas afeminadas de los nueve pacientes, siendo su cariotipo XXY (Usher, 2006).

Desde su primer diagnóstico, en la década de 1950, únicamente se reconocía en los hombres con síndrome de Klinefelter una variación adicional en los cromosomas sexuales, una condición que afectaba a su apariencia física y su fertilidad. Gracias a la

continuidad de las investigaciones científicas, en la década de 1970 se comenzó a tener en cuenta las dificultades que presentaban estos varones en el desarrollo cognitivo y emocional. Desde esta evidencia y característica compartida por la gran mayoría de los diagnosticados se comenzaron a realizar estudios más exhaustivos, ampliando así la comprensión de los efectos de esta cognición más allá de sus características físicas y reproductivas. Esta afirmación garantizó una comprensión más completa de los efectos del síndrome en diferentes aspectos de la salud y el bienestar.

B. Juanes de Toledo señala que, en 2006, la Sociedad Europea de Endocrinología Pediátrica describió este síndrome como:

“Trastorno del desarrollo sexual secundario a una disfunción gonadal global genética, con alteración de las células germinales en época fetal, y de las células de Sertoli y Leydig a partir de la pubertad.”

(de Toledo, 2012)

Actualmente, en el año 2023, el síndrome de Klinefelter sigue siendo una enfermedad infradiagnosticada, aunque se ha demostrado científicamente que es un trastorno metabólico y psicológico, pudiendo afectar al área del lenguaje.

4.2. CONOCIMIENTOS ACTUALES

Hoy en día, el fenotipo del síndrome de Klinefelter continua describiéndose científicamente con los mismos **rasgos físicos distintivos** que lo representaban en la década de 1950, los cuales muestra con claridad Mercé Atigas López (Anexo 1).

Se trata de un síndrome poco conocido por la mayoría de los ciudadanos, sin embargo, la **prevalencia aproximada** de nacer con Síndrome de Klinefelter es de 1 por cada 500 a 1000 niños nacidos vivos (Grinspon & Rey, s. f.). Aunque la Asociación Española del Síndrome de Klinefelter, (*Inicio*, s. f.), detalla que la prevalencia en España es de 1 por cada 660 niños. Estos datos confirman que, a pesar de tener una baja popularidad, es “la anomalía más común de los cromosomas sexuales” (Dobs & Matsumoto, 2009). Aunque se trata de un síndrome con gran variabilidad, puede pasar desapercibido en muchos casos, por lo que la comprensión de su incidencia ayuda a entender que no se trata de una condición tan extraña, ya que afecta a un número significativo de niños, jóvenes y hombres adultos en cada población.

Causas

Las **causas** de padecer un cromosoma X a mayores se desconocen. Matsumoto y Dobs afirman que ocurre por casualidad, es decir, no se hereda por medio de la transmisión vertical de padres a hijos.

Edad del diagnóstico

La **edad a la que se determina el diagnóstico** varía según el caso. Hay varones con este síndrome que no han sido o no están diagnosticados. Suelen ser muy pocos quienes reciben un diagnóstico durante los primeros años de vida. Por ende, Visootsak indica que: “Las formas más frecuentes de sospechar el diagnóstico son: En la etapa prenatal, por amniocentesis. En la infancia, por criptorquidia, por dificultades de aprendizaje, trastornos de conducta. En la adolescencia, por la discordancia entre un desarrollo adecuado de los genitales externos y un volumen testicular disminuido, ginecomastia, hábito eunucoide, talla baja.”

(Visootsak et al., 2001)

Según Pacenza, el 64% de la población que padece síndrome de Klinefelter no están diagnosticados. Quienes sí reciben un diagnóstico, lo hacen prenatalmente el 10% y durante su niñez, adolescencia o edad adulta el 26%. (Pacenza et al., 2012)

Protocolo de diagnóstico

Por otra parte, expertos endocrinólogos afirman que el **protocolo que se sigue para efectuar el diagnóstico** de un paciente con síndrome de Klinefelter termina una vez obtenido el cariotipo. Según los expertos, los pasos previos que se han de seguir son: “Un examen físico, una historia de problemas sociales o de aprendizaje y un análisis de cromosomas. Este síndrome también se puede diagnosticar antes del nacimiento, pero en la actualidad no se hace la prueba rutinaria.”

(Dobs & Matsumoto, 2009)

Diferentes cariotipos

En cuanto a la **probabilidad del cariotipo** de los varones con síndrome de Klinefelter, (Delgadillo-Hernández et al., 2020) asegura que el 75% de los diagnosticados tienen una descripción genética 47XXY. El 25% restantes de los diagnosticados presentan un mayor número de cromosomas, como, por ejemplo, 48 XXXY, 49 XXXXY o variantes mosaico.

Ponaly, PE. y Visootsak, J. han estudiado el aumento del número de cromosomas X, siendo supernumerarios, y aseguran que el cociente intelectual de los varones desciende a medida que hay mayor cantidad de cromosomas femeninos, siendo el lenguaje el área más afectada (Usher, 2006). Los médicos especialistas Dobs y Matsumoto señalan que: “El cromosoma X adicional usualmente está presente en todas las células del cuerpo. A veces, solo está presente en algunas células, lo que resulta en casos menos severos del síndrome. En ocasiones, se presentan casos más severos y poco comunes en los que hay dos o más cromosomas X adicionales.”

(Dobs & Matsumoto, 2009)

Ratcliffe añade que los trastornos psiquiátricos suelen estar más asociados a sujetos con 48XXXXY o más cromosomas femeninos, que a quienes tienen 47XXY.

(López, s. f.) cita textualmente: “Los individuos con cariotipo 48, XXXY pueden tener talla baja y sinostosis radio-cubital.” Es decir, son físicamente más pequeños de lo común con respecto a su edad y pueden presentar una fusión anormal de los huesos del antebrazo.

Comorbilidad del síndrome

Es importante tener en cuenta la **gran comorbilidad** o **condiciones médicas asociadas** que puede tener el síndrome de Klinefelter.

Para empezar, este síndrome tiene una estrecha relación con la **infertilidad**, (Curado et al., 2020) indica que se trata de una de las causas más frecuentes de esterilidad masculina. En esta misma línea, en una de las revistas de Pediatría de la Región de Bogotá (Colombia), Carolina Prieto afirma que:

“El síndrome de Down y el síndrome de Klinefelter son los trastornos más comunes de los cromosomas autosómicos y sexuales respectivamente.”

(Prieto et al., 2019)

La gran mayoría de los pacientes con síndrome de Klinefelter que han tenido descendencia lo han logrado recurriendo a técnicas de reproducción asistida. (Ron-El et al., s. f.) ha estudiado varios casos y denomina a los hombres con este síndrome “no mosaicos”. La criopreservación de semen se les suele ofrecer a los pacientes diagnosticados al inicio de su adolescencia. (Mehta & Paduch, 2012) indican que la técnica que se aplica específicamente a los pacientes con síndrome de Klinefelter es “la TESE combinada con la ISCI”. Posibilita el estudio de las células germinales de los

testículos y su posterior inyección directa en los óvulos de una mujer. De este modo, se brinda a los hombres con síndrome de Klinefelter la oportunidad de ser padres biológicos. Además, los sujetos con síndrome de Klinefelter suelen tener un mayor riesgo de sufrir **cáncer** de mama, tumores testiculares y/o leucemia. Así como, enfermedades reumáticas autoinmunes, diabetes tipo 1, alteraciones inmunológicas y/o **osteoporosis** (Usher, 2006). Es frecuente que estos varones desarrollen a lo largo de su vida una **sintomatología depresiva**, por lo que suelen recibir un tratamiento psicoterapéutico y psicofarmacológico. A partir de la adolescencia y durante la adultez, los diagnosticados suelen recibir un tratamiento mediante el cual se les suministra testosterona. La finalidad principal es mejorar su estado de ánimo y su calidad de vida. (Amory et al., 2000) demuestra que el tratamiento potencia el desarrollo de rasgos físicos masculinos con los que seguramente se sienta más identificado, así como incrementa la masa muscular y la densidad ósea. Podemos apreciar los resultados obtenidos en un hombre adulto con síndrome de Klinefelter tras varios meses de terapia con testosterona (Anexo 2). (Nieschlag et al., 2004) detalla los métodos de aplicación de testosterona, destacando que debe ser “testosterona natural (no modificada)”. En la actualidad, las formas más cómodas para su administración son por medio de parches y de geles hidroalcohólicos.

Por otra parte, el síndrome de Klinefelter guarda una estrecha relación con los **cuadros emocionales, comportamentales y psicóticos**. (van Rijn et al., 2006) realizó un estudio en el que concluye que las probabilidades de que los hombres con este síndrome desarrollen un grave trastorno mental son altas. Asegura que sufren el riesgo de tener dificultades para adaptarse e interactuar con sus iguales en la sociedad. También es posible que padezcan trastornos sexuales y trastornos de la personalidad, o bien una patología afectiva y psicótica, así como es común que desarrollen una adicción a bebidas alcohólicas o abusen de otras sustancias tóxicas.

Como se ha señalado con anterioridad, los varones con síndrome de Klinefelter tienen una alta tendencia a sufrir **depresión**. (Bennett, 1994) publicó un estudio de la relación que existe en niños y adolescentes diagnosticados con este síndrome que sufren depresión. Del artículo de Bennet se cita en la revista de psiquiatría infanto-juvenil que: “En la población infantil y adolescente la sintomatología predominante de los trastornos adaptativos es la de tipo depresivo, que incluye hipotimia, sentimientos de tristeza y desesperanza e irritabilidad que conlleva un deterioro importante en el funcionamiento

familiar, social y escolar. Los tipos de estresores más frecuentes en niños y adolescentes se relacionan con dificultades familiares y sociales, pero la aparición de una enfermedad de carácter crónico se trata de un factor de riesgo importante para la aparición de problemas emocionales u comportamentales. Durante los primeros meses posteriores al diagnóstico”:

(Fominaya et al., 2013)

En muchos casos en los que los sujetos son diagnosticados en la adolescencia, las sospechas de que está ocurriendo en su cuerpo algo anómalo les hace querer acudir al pediatra, pues suelen detectar que están desarrollando ciertos rasgos físicos femeninos. Sin embargo, como explica la psiquiatra Rodríguez Vázquez, Eva en la Revista de Psiquiatría infanto-juvenil (2019) que publican García, M. H., & Uribe, “El Síndrome de Klinefelter está infradiagnosticado”. Detalla el caso de un joven de 15 años, en el que tras realizar un cariotipo se le detectó síndrome de Klinefelter y Trastorno Esquizofreniforme. Añade en la discusión del artículo que este síndrome:

“Presenta una elevada comorbilidad con muchos trastornos de la esfera psiquiátrica, trastorno del Espectro Autista, TDAH; Esquizofrenia y Trastorno Bipolar.

Ser conocedores de esta aneuploidía y llevar a cabo los estudios complementarios que confirmen su diagnóstico es clave para realizar un correcto diagnóstico que permita una intervención terapéutica multidisciplinar precoz.”

(Sánchez et al., s. f.) publica el caso de un varón de 56 años con síndrome de Klinefelter. Acude al médico al presentar “un cuadro de temblor cefálico” y “síntomas neuropsiquiátricos consistentes en ansiedad, insomnio de conciliación, impulsividad”, junto con “episodios de alucinaciones visuales, auditivas y cinestésicas.” Tras examinarle, los neurólogos justificaron que sufre un episodio de psicosis alucinatoria y temblores, ya que detectaron dificultades cognitivas leves que afectan a las áreas subcorticales y al área frontal del cerebro. A esto se suman “síntomas depresivos y una ansiedad marcada”, siendo todos los síntomas consecuencias del cariotipo 47XXY.

Relación entre el síndrome de Klinefelter y el lenguaje

Las **dificultades** con respecto al **habla** y el **lenguaje** son otras de las características que suelen tener los sujetos con síndrome de Klinefelter, pues parte de su genética afecta en las aptitudes lingüísticas. (Bruining et al., 2009) destaca que estos sujetos suelen tener “problemas en la emisión y comprensión del lenguaje, dificultades de aprendizaje y pobre

interacción social”. Asimismo, explica que estas dificultades se incrementan por rasgos de su personalidad, ya que normalmente son personas tímidas, inseguras e incluso inmaduras.

Por una parte, (Pacenza et al., 2012) señala en una tabla la relación entre los signos de sospecha de padecer síndrome de Klinefelter con cada etapa evolutiva del sujeto (anexo 3). En los periodos escolares, los signos que pueden hacernos pensar que un niño tiene este síndrome son: “Trastornos del habla y del lenguaje, retraso escolar, dificultades psicosociales y alteraciones del comportamiento”. (Usher, 2006) señala que, atendiendo a su desarrollo neurocognitivo, esta población es más propensa a presentar una afectación en el lenguaje, desarrollándose de forma tardía. Si se cumple esta característica, suele ir acompañada de dificultades en funciones ejecutivas, como la resolución de problemas, una correcta planificación o la velocidad de respuesta.

Por otra parte, (Samango-Sprouse, 2001) afirma que a estas habilidades que les resultan tan costosas se le suma un tono muscular por debajo de su percentil en su primer año de vida, lo que justifica en estos niños un pobre desarrollo de la motricidad gruesa.

En cuanto a (Ratcliffe, 1999), estudió los trastornos de conducta asociados a este síndrome, indicando que normalmente se manifiestan en la infancia. Señala que algunas de estas alteraciones suelen ser llorar con demasiada facilidad o presentar dificultades para mantener relaciones con sus iguales e incluso con sus familiares.

Por último, (Dobs & Matsumoto, 2009) identifican los siguientes síntomas del síndrome relacionados con el lenguaje en cuanto a “problemas de dicción y lenguaje” como puede ser un retraso del lenguaje y “problemas de lectura y aprendizaje, sociales, anímicos y de conducta”.

Para tratar el síndrome

Todos los expertos recomiendan que ante un caso de síndrome de Klinefelter se debe actuar lo antes posible, es decir, en cuanto el diagnóstico sea preciso y esté determinado. Cada caso debe ser tratado con precisión y ha de individualizarse.

Es necesario que exista una **cooperación** por parte de un gran número **de profesionales**: pediatras, médicos generales, neurólogos, psicólogos, psiquiatras, endocrinólogos y cualquier otro especialista del ámbito clínico y médico que el sujeto precise acorde a sus características personales y su patología. En cooperación y colaboración con ellos deben de estar los familiares y/o tutores legales del paciente. También intervienen los

profesionales del habla y la educación: logopedas, pedagogos y docentes del centro escolar al que acude el niño o el adolescente. Más concretamente, el o la docente especialista en Audición y Lenguaje y el o la especialista en Pedagogía Terapéutica si el niño presenta otra serie de dificultades que en el centro escolar se han de abordar desde esta especialidad.

Por último, como previamente se ha mencionado, el tratamiento médico que se debe administrar a partir de la pubertad es una terapia de testosterona sustitutiva. Cabe la posibilidad de reducir el tamaño del pecho con una operación de reducción. Si el paciente coopera con responsabilidad con el equipo médico puede llevar una vida normal.

4.3.ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DEL SÍNDROME DE KLINEFELTER

La Asociación Española del Síndrome de Klinefelter cuenta con una [página web de acceso gratuito](#): (*Inicio*, s. f.) Este sitio web es cercano, inclusivo y fácil de utilizar.

La información que proporcionan y detallan está adaptada para que todos los públicos tengan acceso. De esta manera, tanto niños como adultos pueden conocer qué es el síndrome de Klinefelter, cuáles son las características de quienes lo padecen y, en consecuencia, incluir y normalizar esta realidad en la sociedad. En la página web están disponibles un póster que explica el síndrome de Klinefelter (anexo 4), un tríptico similar con información muy precisa (anexo 5) y un último tríptico sobre la Asociación Española del Síndrome de Klinefelter (anexo 6).

Explico de manera más pormenorizada el contenido de la web de la Asociación en el anexo 7.

5. CASO REAL DE UN ALUMNO DIAGNOSTICADO CON SÍNDROME DE KLINEFELTER

5.1. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DEL ALUMNO

Se trata de un niño con síndrome de Klinefelter de 5 años, nacido en el año 2018.

Acude de forma regular a uno de los dos centros escolares públicos que hay en su localidad. Al igual que el resto de los alumnos de su edad, fue escolarizado en el anterior curso académico 2021-2022.

Forma parte de una familia con estudios y un nivel socioeconómico medio. El menor vive junto a su padre y madre biológicos y un hermano unos años mayor que él. Hasta el momento, se trata del primer miembro de su familia con conocimiento de padecer síndrome de Klinefelter.

Es relevante destacar que el menor fue derivado al colegio desde el “centro base”. En el ámbito educativo y de atención a personas con diversidad, un centro base es una institución que forma parte de servicios especializados. Su función principal es evaluar las necesidades individuales de estas personas y coordinar los servicios y recursos disponibles que atiendan y satisfagan sus necesidades. Además, desde el centro base se proporciona apoyo y orientación, tanto a los pacientes como a sus familiares. Estos centros trabajan en estrecha colaboración con otros profesionales y organizaciones, entre los que encontramos un gran número de especialistas médicos y pedagógicos. Por este motivo, el alumno con síndrome de Klinefelter del que hablamos fue escolarizado con un dictamen del centro base, lo que facilita positivamente al centro escolar en la obtención de una información clínica completa y de interés, pues el profesorado lo debe tener en cuenta de cara a una correcta y eficiente escolarización.

En ocasiones, el alumno no acude al colegio por motivos justificados de citas y consultas médicas en las que le examinan, revisan y realizan las pruebas médicas pertinentes. Se tiene conocimiento de que acude al pediatra con revisiones rutinarias, así como con un control de tratamientos médicos. A mayores, tiene citas médicas con el endocrino, el neurólogo y el psiquiatra. Se trata de un niño con un percentil varios años por debajo de su edad biológica y apenas crece. Los profesionales en estas áreas médicas temen por su evolución, ya que si el niño no crece ni se desarrolla como es debido durante su infancia,

desconfían de que tampoco su cerebro pueda crecer ni desarrollarse con normalidad. Se desconoce la evolución del niño, pero tanto la familia, como el colegio y los profesionales médicos muestran su preocupación e implicación con la esperanza de obtener los mejores resultados.

Por último, es conveniente añadir que el alumno acude al oculista y desde el presente curso escolar lleva gafas. El profesional ha reflejado por escrito los siguientes datos registrados en los exámenes realizados al niño (anexo 8).

5.2. ESCOLARIZACIÓN DEL ALUMNO SEGÚN SUS CARACTERÍSTICAS EN EL AULA

Como se ha indicado con anterioridad, el alumno se escolarizó en el centro escolar con toda la información correspondiente facilitada desde el centro base. El menor que con menos de 3 años está diagnosticado como síndrome de Klinefelter, recibe el apoyo de la docente especialista en Audición y Lenguaje al comenzar su escolarización. Este requisito se cumple debido a los característicos problemas del habla y las carencias en socialización, dos cualidades que generalmente se cumplen en los niños que tienen este diagnóstico. El hecho de que reciba este apoyo no viene dictaminado por la tutora del grupo-clase al que pertenece el alumno, sino que es uno de los requisitos a cumplir obligatoriamente desde su escolarización, pues así se detalla desde el dictamen del centro base.

En consecuencia, desde el primer curso de la etapa de Educación Infantil el alumno recibe el apoyo de la especialista en Audición y Lenguaje. A su vez, el Equipo de Atención Temprana del centro (AET) administró dos escalas al alumno. Concretamente, la Orientadora del Equipo asumió la tarea de pasar al alumno las escalas “Brunet-Lezine” y “WPPSI”.

La escala de Brunet-Lezine es una herramienta que se utiliza para evaluar el desarrollo psicomotor del niño durante la primera etapa escolar. La Orientadora del EOEP es la escala que más utiliza para evaluar a los alumnos que comienzan en “3 años”. Esta escala tiene en cuenta aspectos como la coordinación oculomanual, el control postural, el lenguaje, la comunicación, la sociabilidad y la autonomía que demuestra el niño. Además, proporciona una medida en todas las áreas mencionadas que evalúa y en la edad de desarrollo en la que se encuentra el niño evaluado. Se trata de una herramienta muy

completa para evaluar las habilidades del niño, su desarrollo temprano y su consecutivo progreso.

La escala de inteligencia WPPSI evalúa el desarrollo de las habilidades cognitivas de niños de 4 a 6 años y medio. La prueba consta de dos partes: la Escala Verbal y la Escala Manipulativa. Con la Escala Verbal se evalúa la comprensión, el vocabulario, la memoria de trabajo, la aritmética y la capacidad para establecer semejanzas entre objetos. Por otra parte, la Escala Manipulativa evalúa la percepción visual, la coordinación oculomanual y la resolución de problemas. Esta prueba proporciona información detallada del desarrollo en áreas clave del funcionamiento cognitivo. Asimismo, puntúa con perfiles gráficos el rendimiento en las áreas del lenguaje, la atención, la memoria, el razonamiento y la coordinación.

La orientadora señala que el alumno obtuvo puntuaciones dentro de la media en las dos escalas que se le pasaron el curso anterior. A la edad de 5 años, justo antes de comenzar la etapa de Educación Primaria, la orientadora del EAT valorará de nuevo al alumnado que lleva en sus seguimientos, con las escalas que considere correspondientes, entre los que está este niño con síndrome de Klinefelter.

Aunque actualmente el alumno cursa “4 años”, si su evolución continúa según lo que prevén las maestras, es probable que se solicite una repetición extraordinaria una vez terminado el curso de “5 años”. Esta decisión será tomada en su debido momento por la tutora del grupo-clase al que pertenece el alumno, planteándole a la familia la opción de una repetición extraordinaria, justificando su criterio profesional y los resultados obtenidos en la evaluación que le realice la orientadora. Si la familia estuviera de acuerdo con el criterio de las profesionales, la solicitud sería aplicada. El enfoque seleccionado se basa en la evolución del alumno, ya que se busca constantemente la alternativa más idónea en respuesta a las necesidades educativas y sociales que el niño presente.

La tutora del grupo-clase al que pertenece el alumno con síndrome de Klinefelter es la misma para los tres cursos de la etapa de Educación Infantil. Desde el primer momento, la maestra del grupo-clase al que pertenece el niño buscó información con respecto a su síndrome, pues es preciso tratar de comprender a todos los alumnos y brindar una educación de calidad con respecto a las necesidades individuales y colectivas que presenten.

Con lo que respecta al comienzo escolar del niño, el periodo de adaptación del primer curso de la etapa de Infantil resultó complicado para el menor, ya que se negaba a acudir

al colegio, manifestando su desagrado con reacciones de frustración. En el curso de 3 años, la tutora del niño observaba diariamente las conductas del niño con síndrome de Klinefelter, siendo diferentes a las del resto de sus compañeros. Todos sus compañeros habían logrado adaptarse, resultándoles el aula un lugar familiar excepto él, pues seguía mostrándose distante y rechazaba las rutinas, los objetos, las diferentes texturas, los olores e incluso el “babi” del colegio. Por otra parte, el alumno no presentaba lenguaje oral. En algunas ocasiones emitía sonidos repetitivos y ecolalias, pero nunca mensajes orales comunicativos. Tampoco presentaba juego simbólico, ni interacción con los compañeros o interés por las actividades. Con respecto a su físico, la estatura del niño era considerablemente más pequeña que la del resto de sus compañeros, teniendo la apariencia de un niño menor de 2 años. En consecuencia, la tutora del grupo-clase le adaptó una silla del aula con unas almohadas y cintas hechas a las medidas del niño, con el único propósito de que al sentarse en la silla adaptada pudiera trabajar en la mesa de trabajo al igual que sus compañeros.

En el presente curso escolar, 4 años, la tutora del alumno ha conseguido grandes logros junto a la especialista en Audición y Lenguaje, quien tiene 3 sesiones semanales con el niño con síndrome de Klinefelter. La tutora está satisfecha con los avances que ha logrado el pequeño, como por ejemplo comunicarse con sus compañeros de clase, mostrar interés por las actividades y poco a poco tolerar las diferentes texturas. Otro reto fueron las gafas, las cuales el oftalmólogo dictaminó que el alumno las necesitaba en el presente curso escolar. El niño rechazaba las gafas y su tutora insistía en ponérselas a pesar de que en un principio llorara. De forma progresiva y con un refuerzo positivo, la profesora felicitaba al niño cada vez que las llevaba puestas. Actualmente el niño no se las quita.

En definitiva, podemos afirmar que el alumno está diagnosticado con síndrome de Klinefelter, aunque cursa con rasgos característicos de Trastorno del Espectro Autista. Detallo a continuación el trabajo de la especialista en Audición y Lenguaje y otras características y progresos del alumno.

5.3.INTERVENCIÓN ESPECÍFICA DE LA ESPECIALISTA EN AUDICIÓN Y LENGUAJE

La maestra especialista en Audición y Lenguaje del centro escolar conoció a este alumno con síndrome de Klinefelter en septiembre, al comenzar el curso escolar 2022-2023.

El alumno no presentaba lenguaje oral, por lo que la docente comenzó trabajando con él los siguientes prerrequisitos previos al lenguaje:

- Adquirir y emplear la función de señalar o función deíctica.
- Tratar de mantener el contacto ocular con la persona que se dirige a él.
- La tarea de permanecer sentado.
- Ejecutar órdenes funcionales como “dame”, “toma”, “sí” y “no”.
- Conseguir una breve permanencia en la tarea, aumentando el tiempo progresivamente.

Al comenzar el segundo trimestre del presente curso escolar, el trabajo del alumno y la especialista habían dado sus frutos, pues el alumno logró alcanzar los objetivos específicos, medibles y alcanzables que la maestra propuso. El niño ya responde ante órdenes sencillas y las ejecuta. También demanda sus necesidades haciendo uso de las órdenes sencillas trabajadas. La voz del alumno es curiosa, pues para haber comenzado a comunicarse verbalmente con las docentes y sus compañeros, la pronunciación es clara y precisa. Además, tiene una voz robótica, una característica que normalmente se relaciona con problemas neuromusculares que afectan a los músculos fonadores, como ocurre en las disartrias. La voz robótica también se suele dar en casos de niños diagnosticados como TEA. En cualquier caso, el alumno presenta esta característica en su tono de voz, pero solo está diagnosticado como síndrome de Klinefelter.

Experiencia personal con el alumno

A mediados de febrero del presente curso escolar dio comienzo la asignatura Prácticum II, en la que he tenido la oportunidad de conocer a muchos alumnos, de los cuales uno de ellos es este niño con síndrome de Klinefelter. Mi tutora, es decir, la especialista en Audición y Lenguaje y la tutora del grupo-clase del alumno compartieron conmigo mucha información, como por ejemplo el hecho de que suele rechazar todo tipo de texturas y objetos desconocidos. Por esta razón, tomé la decisión de llevar al aula una “Caja de Estimulación Multisensorial” de elaboración propia (anexo 9). Se trata de una caja de cartón forrada con papel de regalo. En su interior contiene objetos con diferentes tamaños, texturas, formas y reflexiones lumínicas. Para los niños era “La caja mágica”, pues la llamábamos así con el único propósito de dar énfasis a todos los objetos, haciéndolos más atractivos simulando ser “mágicos”.

Los resultados fueron sorprendentes, pues el niño con síndrome de Klinefelter no rechazó ninguno de los objetos que contenía “La caja mágica”, incluso mostraba satisfacción al

manosear la malla de limones, el objeto en cuestión con la textura más desagradables para otros niños. Los objetos luminosos, dorados, plateados y con movimiento solían llamarle más la atención. Además, con “La caja mágica” observamos que el niño no presenta juego simbólico con objetos como los coches, las marionetas de dedo o con “Piluca”, la araña de juguete con un pompón. Con el espejo buscaba el ángulo preciso como si fuera un retrovisor para “buscar” a la especialista reflejada, esbozando una ligera sonrisa cuando lo conseguía. En cuanto a la baraja española, solía sacar las cartas y colocarlas haciendo filas con un criterio que aún desconocemos, una cualidad bastante característica del alumnado TEA. Cuando a propósito desordenábamos las cartas mostraba enfado y volvía a colocarlas como las había dispuesto. Al usar la baraja emitía ecolalias constantes y se abstraía de las explicaciones de la maestra.

Con respecto a las ecolalias, las cuales ciertos días eran obsesivas, la especialista en Audición y Lenguaje no utiliza la Tablet ni el ordenador con este alumno. La mayoría de las melodías que canturrea y algunas ecolalias como “pasa la página”, “¡bien hecho!, well done!” o “siguiente” creemos que vienen de juegos interactivos. La docente prefiere evitar usar los dispositivos electrónicos con el alumno dadas sus características y que las sesiones son a solas o con una compañera de su grupo-clase, fomentando la comunicación intrapersonal y las habilidades comunicativas con sus profesores y compañeros.

A pesar de seguir reforzando los objetivos a conseguir en el primer trimestre, durante el segundo trimestre, la especista traza nuevos objetivos específicos que pretende alcanzar con el alumno. En concreto, trabaja con el niño las áreas previas al aprendizaje. Desgloso a continuación de forma esquemática el trabajo que realizado con el alumno:

- Trabajar las siguientes habilidades perceptivas:
 - Fijación, mantenimiento y seguimiento visual.
 - Coordinación viso-manual.
 - Percepción espacial.
 - Percepción temporal.
- Adquirir destrezas en motricidad fina:
 - Realizando habilidades manipulativas básicas.
 - Con grafomotricidad.
 - Trabajando el esquema corporal.
- Desarrollar la cognición con:
 - Destrezas perceptivo-cognitivas.

- Conceptos matemáticos básicos.
- Razonamiento lógico-verbal.
- Realizar habilidades de la vida diaria, como:
 - Rutinas de la dinámica propia del aula.
 - Cumplimiento de órdenes.
- Establecer relaciones interpersonales:
 - Relaciones con el adulto.
 - Relaciones con los iguales.
 - Comportamiento en la vida escolar.

Al realizar múltiples actividades con las que se trabajan los objetivos a conseguir, como contar cuentos, hemos observado que el alumno sabe leer. Si realizas una breve pausa, el alumno comienza a leer lo que está escrito. Percibe mejor las letras negras escritas sobre un fondo blanco, que las letras en otros colores o escritas sobre fondos estampados. Su lectura es demasiado rápida, sin claridad en la pronunciación y omitiendo varias de las palabras que aparecen en la frase. Sin embargo, sí comprende lo que lee, aunque no pronuncie con claridad ni la totalidad de las palabras leídas, ya que al hacerle preguntas reflexivas sobre lo que acaba de suceder en el cuento, responde correctamente y con seguridad, aportando una respuesta personal elaborada.

En definitiva, se ha trabajado y se sigue trabajando en profundidad con el alumno con síndrome de Klinefelter con el objetivo de atender a sus necesidades. Con respecto a las dificultades mostradas hasta el momento, aunque en un principio sí que se trataba de una afección y un desarrollo tardío del lenguaje, han derivado en que el alumno cursa con un gran parecido con rasgos TEA, y una semejanza menor a un retraso del lenguaje. Aunque se desconoce la evolución del niño, los avances están siendo significativos y funcionales, por lo que se estima una evolución favorable a nivel cognitivo y social, con la gran esperanza de que también lo sea a nivel clínico y evolutivo.

6. PROTOCOLO DE ACTUACIÓN EDUCATIVA: NIÑOS CON SÍNDROME DE KLINEFELTER

La mayoría de los hombres con síndrome de Klinefelter diagnosticados durante la pubertad o en la edad adulta no han tenido la oportunidad de recibir diferentes estrategias y métodos de aprendizaje durante su infancia (*05_Fernandez Ruiz.pmd*, 2012). La gran variabilidad de este síndrome hace que encontremos personas adultas diagnosticadas sin ninguna dificultad neuropsicológica o de aprendizaje, siendo igual de probable que muchos de los diagnosticados hayan sufrido y/o sufran episodios delicados, en los que es común la presencia de dificultades emocionales, afectivas y cognitivas. Por las razones expuestas, cuando se le diagnostica síndrome de Klinefelter a un varón, ya sea niño, joven o adulto, la atención multidisciplinar e intervención de la totalidad de profesionales que precise es imprescindible.

Por estos motivos, una vez realizada una investigación actualizada y precisa de la gran expresión fenotípica del síndrome de Klinefelter, así como la contribución de un caso real con su correspondiente experiencia práctica, estimo imprescindible llevar a cabo un protocolo de actuación. A continuación, procedo a desglosar en distintas secciones el protocolo de actuación que he elaborado.

6.1. CONTENIDO

Este **protocolo de actuación** tiene como objetivo principal iniciar una intervención temprana educativa con el alumno. Si bien cualquier educador puede aplicarlo según sea necesario, este recurso ha sido especialmente diseñado y enfocado en el campo de la especialidad de Audición y Lenguaje. El especialista puede desarrollar la intervención dentro del aula de Audición y Lenguaje o dentro del aula ordinaria al que pertenece el alumno. Asimismo, se recomienda variar ambas posibilidades con el objetivo de lograr que la intervención sea lo más completa posible para el niño, aplicando el método DUA. El Diseño Universal para el Aprendizaje, comúnmente conocido como DUA, es un enfoque pedagógico que busca crear entornos de aprendizaje inclusivos y accesibles para todos los alumnos, teniendo en cuenta sus diversas necesidades, habilidades y estilos de aprendizaje de cada uno de ellos. De esta forma, los docentes deben proporcionar

múltiples formas de presentar la información, de interactuar con el contenido y de demostrar el aprendizaje. La inclusión y el reconocimiento de cada alumno es importante. En consecuencia, el protocolo de actuación aporta **pautas, indicaciones, estrategias de aprendizaje y recomendaciones** a seguir para una **intervención guiada** lo más completa posible con niños con síndrome de Klinefelter.

6.2. DIRECTRICES PARA SU APLICACIÓN

Es imperativo realizar una **individualización exhaustiva de cada caso**, sin excepción alguna, atendiendo las necesidades y características propias que precise el alumno. Del mismo modo, y como se ha comentado con anterioridad, se debe contar con una **intervención multidisciplinar** que involucre una atención **médica** constante y una colaboración e implicación **familiar** y del alumno. A esto debemos sumar la atención **pedagógica y logopédica** por parte del centro escolar y los docentes que lo forman.

6.3. EDAD DE APLICACIÓN

Con respecto a la edad de los alumnos, las orientaciones y pautas que se proporcionan pueden ser aplicadas **desde los 3 años**, al comienzo de Educación Infantil. Este rango se extiende **hasta los 14 años**, ampliando así la edad de finalización de la etapa de Educación Primaria por si precisara de una repetición extraordinaria en Infantil, junto con la posibilidad de otra repetición en el primer ciclo de Primaria, según la nueva ley educativa LOMLOE.

La edad biológica a la que trabajar con el alumno cada una de las etapas del desarrollo lingüístico es orientativa. El educador debe tomar en consideración la cronología biológica del niño como punto de referencia temporal y, en consecuencia, tomar como guía la temporalidad del desarrollo oral o lingüístico, con el fin de orientar la intervención de manera apropiada.

6.4. RECOMENDACIONES PARA UN REGISTRO EXHAUSTIVO Y HERRAMIENTAS EVALUATIVAS

Se recomienda llevar a cabo un registro completo y detallado que documente el trabajo realizado tanto por el docente como por el alumno, así como el **progreso** evidenciado por el niño y cualquier anotación considerada relevante por parte del educador. Este

seguimiento posibilita establecer con claridad un punto de partida, evaluar la evolución del niño y, en consecuencia, permite al maestro tomar decisiones fundamentadas sobre cómo proceder con la intervención.

Cabe destacar que cada intervención es única, pues cada niño posee características individuales distintivas. Por lo tanto, el docente debe aplicar su criterio profesional y avanzar en función de las necesidades, fortalezas y debilidades del alumno, manteniendo siempre en mente la meta final a la que quiere llegar. Es fundamental motivar al alumno durante todo el proceso, incluyendo sus gustos, aficiones y curiosidades a lo largo de cada actividad y sesión. Un **clima de trabajo** cómodo y agradable y una **relación profesor-alumno** cercana facilitan los resultados garantizando seguridad en el alumno.

Por último, es importante tener **herramientas evaluativas**. Los materiales utilizados para registrar el trabajo diario del niño proporcionan información de gran interés, pudiendo ser parte de estas herramientas. Otros instrumentos que sirven de ayuda al docente para llevar a cabo una autoevaluación o coevaluación de su trabajo como profesional y del trabajo del estudiante son, entre otros, un cuaderno de campo, un registro anecdótico y de observación, un portafolio o evaluaciones formativas y rúbricas. Es importante que la familia del niño reciba un seguimiento de los resultados trimestrales obtenidos a lo largo de este proceso de intervención.

6.5. PROCEDIMIENTOS PARA TRATAR LAS DIFICULTADES LINGÜÍSTICAS EN LA INFANCIA

Es oportuno recordar que, a nivel cognitivo, se observa un fenotipo neurológico en los niños con síndrome de Klinefelter que está vinculado a la existencia de un cromosoma adicional, lo cual se manifiesta en la limitación de habilidades verbales. Los niños suelen presentar **dificultades en tareas** que requieren el uso de la **memoria verbal** y la **comprensión** del lenguaje (Bender, Puck, Salbenblatt y Robinson, 1986; Geschwind et al., 2000). A su vez, presentan dificultades en las tareas lingüísticas de **expresión oral, lecto-escritura y funciones ejecutivas**.

En consecuencia y de cara a la intervención escolar como docentes especialistas en Audición y Lenguaje, es normal la **presencia tardía del lenguaje** en los alumnos diagnosticados con este síndrome. Frecuentemente, experimentan un retraso en el desarrollo del lenguaje que va más allá de los 12 meses típicos para el inicio de las primeras palabras, ocurriendo entre los 18 y los 24 meses.

Interacción oral y estimulación lingüística

Priorizar la intervención temprana en la comunicación y la estimulación del lenguaje es de suma importancia. El lenguaje oral debe ser considerado como la principal habilidad comunicativa y se debe fomentar su desarrollo integral en todos los aspectos de la vida diaria del niño, tanto en el entorno escolar como en el hogar y en actividades recreativas. Como docentes especialistas en Audición y Lenguaje, debemos iniciar el proceso de evaluación inicial asegurándonos de que el alumno posee habilidades lingüísticas. En caso de que no sea así, debemos dedicar todos nuestros esfuerzos para promover la adquisición del lenguaje y trabajar habilidades comunicativas.

Los **prerrequisitos previos al lenguaje** son habilidades y capacidades necesarias que se deben adquirir antes de que este se pueda desarrollar adecuadamente. Estos prerrequisitos abarcan aspectos como la comunicación no verbal, la interacción social, la atención conjunta, el desarrollo sensorial y motor, entre otros. Son imprescindibles, ya que sientan las bases para el posterior desarrollo del lenguaje. Por estos motivos, es fundamental trabajarlos durante sus primeros años de vida.

Utilizando referencias de la publicación "*El aprendizaje y la conducta en la infancia: problemas y tratamiento*", en el que el autor expone los fundamentos previos al lenguaje y los prerrequisitos que debemos abordar en caso de que el alumno muestre un desarrollo tardío, en este protocolo de actuación se recomienda:

- Trabajar el **contacto ocular**: Se debe comenzar teniendo en cuenta si el alumno mira a los ojos de forma espontánea o no. De no hacerlo se ha de trabajar el contacto ocular espontáneo. El siguiente paso es trabajarlo ante orden, hasta que pase a ser un acto involuntario. En el caso de encontrarnos en el aula de Audición y Lenguaje, es importante trabajar este prerrequisito en una zona distinta a la mesa de trabajo.
- Lograr la capacidad de **permanecer sentado**: Es necesario aplicar diferentes estrategias y observar el comportamiento del alumno. Crear un entorno cómodo y atractivo facilita la comodidad del niño, así como establecer rutinas y horarios. Asimismo, el uso de apoyos visuales y materiales manipulativos permiten al alumno querer permanecer en la silla. De igual forma, es imprescindible establecer metas y recompensas positivas ante la acción de sentarse en la silla, por ejemplo, felicitando al alumno. En caso de que su comportamiento sea disruptivo es recomendable no prestar atención al niño, pues es posible que al hacerlo la conducta negativa se

refuerce. No hay que perder de vista que cada niño es único y si siente la necesidad de querer levantarse debemos respetarlo.

- Poner en práctica la **función deíctica**: Para conseguir que el alumno señale, debemos comenzar enseñando gestos con los que indicamos un objeto. A continuación, es recomendable reforzar esta función de forma lúdica, empleando juegos de seguimiento visual. Asimismo, se puede recurrir al empleo de ilustraciones, representaciones visuales o fotografías atractivas con el propósito de estimular el interés del niño y fomentar su participación activa en el momento de señalar.
- Ejecutar **órdenes sencillas y funcionales**: Para enseñar al niño a ejecutar órdenes sencillas funcionales, como por ejemplo "**toma**" o "**dame**", se recomienda utilizar un lenguaje claro y conciso al dar la instrucción. Además, proporcionar un modelo visual o gestual de la acción deseada facilita la integración de la acción en la memoria del niño. Debemos reforzar positivamente al alumno cada vez que responda correctamente a la orden. Por último, se deben practicar regularmente estas órdenes en diferentes contextos y situaciones, no solo en el aula de Audición y Lenguaje.
- Responder verbalmente **en voz alta** ante "**sí**" y "**no**": Para que el alumno demande de forma oral, es recomendable comenzar trabajando con él responder "sí" o "no" ante lo que objetos que el docente le ofrezca. Para empezar, se le debe presentar de forma clara y sencilla las palabras "sí" y "no". A continuación, se recomienda modelar la respuesta verbal en voz alta para cada palabra y animar al niño a imitarlo. Al igual que en los prerrequisitos anteriores, es importante reforzar positivamente al niño cada vez que responda correctamente con "sí" o "no", ya que generará confianza en él y probabilidades de que la acción se repita. A su vez, es necesario ser paciente y practicar regularmente preguntas y situaciones donde el alumno pueda emplear estas respuestas.
- Adquirir **permanencia en la tarea**: Es necesario conseguir este hábito de forma progresiva y paciente. Para que el alumno muestre interés en la tarea, esta debe de ser una actividad lo más lúdica posible con el objetivo de reforzar la concentración y la atención del niño. Al igual que en otros prerrequisitos, establecer rutinas claras y predecibles que proporcionan una organización, facilita que el niño acepte realizar la actividad que le corresponda cada día. Es fundamental que la duración de la tarea asignada para cada sesión se limite a unos pocos minutos, evitando exceder

demasiado el tiempo, sobre todo en las primeras sesiones e incrementarlo sucesivamente.

Una vez que el profesional estime que el alumno ha alcanzado un progreso satisfactorio en las áreas de intervención trabajadas, se presenta el momento propicio para avanzar en el proceso de comunicación verbal.

Sistemas alternativos de comunicación

Es factible que el estudiante no alcance un desarrollo adecuado del lenguaje oral, dado que el síndrome de Klinefelter puede estar acompañado de diversas **comorbilidades**. En consecuencia, es posible encontrar casos de alumnos en los que el lenguaje se ve afectado y no se adquiere la habilidad de comunicación oral. Ante tales circunstancias, es necesario buscar soluciones, incluyendo la posibilidad de emplear sistemas alternativos de comunicación.

Existen diversos sistemas de comunicación alternativos al lenguaje oral, aunque concretamente Claudia Grau Rubio y M^a del Carmen Fortes del Valle recomiendan dos: “En el caso de que se cumplan estas características muy poco probables podríamos hacer uso de sistemas de comunicación no verbal como, por ejemplo, el vocabulario Makatón (Walker, 1980) o los sistemas de comunicación total (Tamarit, 1990).”

(CAPÍTULO VI.pdf, s. f.).

El **vocabulario Makatón** fue desarrollado por Walker en 1980. Se trata de un sistema de comunicación basado en el uso de signos manuales y gestos y es utilizado principalmente por personas con dificultades en el lenguaje oral. Por otro lado, los **sistemas de comunicación total**, propuestos por Tamarit en 1990, se refieren a enfoques que combinan diferentes modalidades de comunicación, como el lenguaje oral, la comunicación gestual, el uso de sistemas de signos y/o el apoyo visual. Cumple con el objetivo de facilitar la comunicación y la comprensión en personas con dificultades comunicativas.

Es fundamental averiguar qué sistema de comunicación es el más adecuado para ser usado por el alumno, ya que deberá aplicarlo tanto en el entorno escolar como en su vida diaria, tanto en el hogar con su familia como en otras actividades. Por esta razón, la familia debe colaborar en la toma de esta decisión y trabajar este nuevo sistema alternativo de comunicación. El lenguaje debe ser práctico y funcional, es decir, debe ser útil para el niño, permitiéndole comunicarse efectivamente con sus iguales, asegurando la

comprensión de sus mensajes y su capacidad para recibir e interpretar las respuestas correspondientes.

Desarrollo del lenguaje

Una vez que se hayan adquirido los fundamentos previos al lenguaje y se haya constatado su consolidación y su uso progresivo, el profesional especializado en Audición y Lenguaje debe abordar los siguientes aspectos fundamentales:

- Desarrollo **fonético-fonológico**: Trabajar la correcta producción de los sonidos del habla mediante ejercicios de articulación y conseguir progresivamente una mejoría de la agudeza auditiva.
- Desarrollo del **vocabulario** y la **semántica**: Estimular la ampliación del vocabulario y el entendimiento de los significados de las palabras a través de actividades lúdicas, asociaciones y ejercicios de categorización.
- Desarrollo de la **estructura** y la **sintaxis** del lenguaje: Fomentar la construcción de oraciones gramaticalmente correctas y el uso adecuado de las estructuras lingüísticas mediante una práctica guiada y un modelado.
- Desarrollo de las **habilidades pragmáticas** y **comunicativas**: Promover la interacción social, el uso de turnos de conversación, la comprensión de gestos y expresiones faciales y el desarrollo de habilidades para expresar deseos, emociones y opiniones en diferentes contextos.

Es muy importante brindar al alumno las habilidades necesarias para el desarrollo de competencias comunicativas, comprensivas y resolutivas a través del lenguaje oral, con el objetivo de facilitar su posterior extensión al ámbito del lenguaje escrito.

Desarrollo lingüístico avanzado

Una vez que el docente especialista en Audición y Lenguaje determina que el alumno ha adquirido competencias en las áreas trabajadas, se enfoca en abordar los siguientes aspectos lingüísticos:

- La **fluidez verbal**, para promover una comunicación fluida y sin interrupciones.
- La **recuperación de palabras**, para mejorar la capacidad de recordar y utilizar vocabulario adecuado, favoreciendo el trabajo de la memoria a corto plazo.
- El manejo de **estructuras complejas**, con el objetivo de desarrollar habilidades para utilizar oraciones más complejas y sofisticadas.

- La capacidad de **elaborar frases coherentes**, para fomentar la expresión verbal clara y coherente.

Además, se hace hincapié en trabajar el **lenguaje espontáneo** con el alumno, con el propósito de fomentar la capacidad de comunicarse de forma natural y auténtica. Es fundamental la importancia de este enfoque y proporcionar estrategias y técnicas para su desarrollo efectivo.

Lectura y escritura

Es relevante destacar que, en el caso de los niños con síndrome de Klinefelter, es fundamental brindarles **apoyo** y enseñanza en el ámbito de la **lectura** y la **escritura**, considerando sus características particulares. Se debe enfatizar la importancia de transmitirles confianza en sí mismos y ayudarles a comprender mensajes que puedan resultarles desafiantes. Además, es crucial tener paciencia y fomentar que el alumno se exprese libremente.

Por una parte, es común observar que muchos niños diagnosticados con este síndrome presentan **dificultades en la expresión verbal** en comparación con la comprensión del lenguaje. Aunque comprenden el mensaje oral y son conscientes de lo que desean comunicar al respecto como respuesta propia, pueden experimentar dificultades para encontrar las palabras adecuadas y un orden coherente para hacerlo.

Por otro lado, también es frecuente que estos niños enfrenten **dificultades** y desafíos en tareas que requieren el uso de la **memoria a corto plazo**. Para abordar este aspecto, se recomienda trabajar la memoria en la lectura a través de narraciones cortas acompañadas de apoyo visual simultáneo. Asimismo, la escucha activa de historias en las que el alumno debe memorizar personajes y acontecimientos puede resultar beneficioso, utilizando los apoyos visuales correspondientes.

Por las razones señaladas, es necesario adaptar la enseñanza de la lectura y la escritura a las características de los niños con síndrome de Klinefelter, promoviendo su confianza, facilitando la expresión verbal y trabajando la memoria a corto plazo de manera adecuada.

6.6. ÁREAS DE ENFOQUE DIRECTAMENTE VINCULADAS AL LENGUAJE

En el centro escolar y, por lo tanto, en el aula de Audición y Lenguaje, se deben abordar las diferentes áreas relacionadas directamente con el lenguaje y las habilidades sociales.

El especialista debe focalizar en sus sesiones la estimulación cognitiva y sensorial. Es necesario que los alumnos con síndrome de Klinefelter desarrollen estrategias clave a lo largo de su etapa escolar. En consecuencia, las áreas que se recomiendan trabajar son:

- La **motricidad**, tanto **fina** como **gruesa**: Es importante “porque hay una ligera torpeza psicomotriz” (Manning & Hoyme, 2002). Estos alumnos suelen tener poca precisión a la hora de trazar movimientos finos. Se recomienda realizar actividades que involucren movimientos precisos de las manos y los dedos, así como una coordinación corporal, como juegos con bloques, puzles, hacer recortes con las tijeras o hacer figuras con plastilina, entre otros. Además, es necesario estar en contacto con los docentes especialistas en Educación Física, pues es probable que el alumno presente una ligera torpeza en actividades que requieren de un control de la motricidad gruesa. Es necesario trabajar con el alumno para que manifieste una mejoría progresiva en estas habilidades.
- La **atención**: Fomentar la atención en los alumnos diagnosticados con síndrome de Klinefelter les ayudará en todas las áreas curriculares. Se debe trabajar con paciencia y constancia para que adquieran un hábito de trabajo sostenido durante unos minutos, incrementando el tiempo sucesivamente. Para ello, se recomienda emplear actividades estructuradas que requieran concentración, como juegos de atención visual, escucha activa y seguimiento de instrucciones.
- La **comprensión**: Se trata de la capacidad de entender y dar sentido a la información que se recibe. Es probable que el alumno mejore en esta competencia al trabajar de forma lúdica con materiales visuales, gestos y ejemplos concretos de situaciones de uso cotidiano.
- La **expresión**: Para trabajar la expresión con alumnos con síndrome de Klinefelter, es fundamental fomentar la comunicación verbal y no verbal, estimular el vocabulario y la estructura gramatical. Además, se debe practicar la expresión en situaciones cotidianas, estimulando su personalidad y su creatividad y proporcionando una retroalimentación positiva. Si el alumno lo necesita, es posible que el uso de recursos visuales y tecnológicos facilite o complemente estas habilidades.
- La **percepción**: Para abordar la capacidad de percepción se deben realizar actividades que estimulen los cinco sentidos, como juegos de discriminación visual, auditiva o táctil, ya que mejoran la percepción y la discriminación de estímulos. Asimismo, se

recomienda que el alumno experimente y descubra la mayor variedad de situaciones sensoriales posibles, incluyendo la estimulación gustativa y olfativa.

- La **memoria**: Todos los alumnos han de trabajar la capacidad de memorizar. En el aula de Audición y Lenguaje se recomienda reforzar el trabajo de la memoria **a corto plazo** o memoria de trabajo, pues el alumnado con síndrome de Klinefelter suele presentar ciertas dificultades. Se recomienda utilizar técnicas mnemotécnicas, repeticiones sonoras y practicarlo de forma regular con materiales que le resulten divertidos y atractivos. Es importante proporcionar al niño estrategias de recuperación para recordar secuencias y asociar información.
- El **pensamiento** y el **pensamiento crítico**: Promover el razonamiento lógico y la resolución de problemas permite al niño desarrollar destrezas útiles en todos los aspectos de su vida. Es recomendable realizar actividades lúdicas que estimulen el pensamiento crítico, como juegos de clasificación, análisis de situaciones, jugar a descartar y practicar así la toma de decisiones.
- Las **funciones ejecutivas**: Se pueden trabajar las funciones ejecutivas por medio de actividades lúdicas que estimulen la planificación y la organización. Es posible proponer al alumno que establezca sus propias rutinas con unas metas personales que debe alcanzar. Este tipo de actividades favorecen su autonomía y la toma de decisiones, a la vez que trabajan la flexibilidad mental y la autorregulación.
- La **ejecución de órdenes y tareas**: Se necesita que el docente aporte instrucciones claras y secuenciadas cuando comunica al alumno lo que debe hacer. Puede servir de gran ayuda el uso de apoyos visuales, así como proporcionar una retroalimentación positiva durante la realización de dichas tareas.
- El **comportamiento emocional, personal y social**: Crear un ambiente seguro y positivo en el aula que fomente la autorregulación emocional, el autoconocimiento y el desarrollo de habilidades sociales es crucial para estos niños. Se pueden utilizar materiales educativos de todo tipo para trabajar la educación emocional, como por ejemplo cuentos de las emociones, vídeos que trabajan la empatía o crear situaciones en el aula ordinaria en las que entre compañeros deban resolver conflictos. Además, fomentar la **empatía** de forma lúdica promueve la comprensión de las emociones de los demás, el reconocimiento de diferentes perspectivas y el desarrollo de habilidades sociales.

- La **lateralización**: Es importante trabajar la lateralización realizando actividades que estimulen el reconocimiento y el uso adecuado de los lados izquierdo y derecho del cuerpo.

Dentro de este protocolo de intervención, se sugiere **abordar simultáneamente** las áreas mencionadas previamente junto con los procedimientos de comunicación oral, con el objetivo de lograr un **enfoque multidisciplinario integral**.

6.7. TÉCNICAS DE INTERVENCIÓN EN DIFICULTADES

ARTICULATORIAS

Al mismo tiempo, es necesario trabajar las posibles **dificultades de dicción** que puedan presentar. Los niños con síndrome de Klinefelter pueden mostrar problemas para articular correctamente algunos fonemas. Se debe de estudiar cada caso desde el ámbito clínico con un médico especialista que verifique si se trata de una disglosia o bien si el niño presenta una dislalia. Una **disglosia** es la alteración de la producción de los sonidos del habla producida por anomalías anatómicas o malformaciones de los órganos implicados en su articulación (Torres et al., 2003). Sin embargo, una **dislalia** es la pronunciación incorrecta de uno o varios sonidos, normalmente relacionada con un retraso madurativo de los movimientos y músculos faciales articulatorios, ya que no colocan adecuadamente los órganos fonoarticulatorios. En cualquiera de los dos casos, el docente especialista en Audición y Lenguaje debe trabajar para corregir su fonación y pronunciación.

Los **ejercicios de terapia miofuncional** son actividades específicas que el especialista ha de realizar de forma individual con el alumno. Es importante que sean concretos y durante un tiempo breve, siendo suficiente un trabajo de varios minutos por sesión. Se tratan de ejercicios muy efectivos que ayudan a que el alumno adquiera unos patrones adecuados que le favorecerán para conseguir una pronunciación más precisa de los fonemas que presente alterados. Es posible mejorar la fuerza y el tono muscular de la zona orofacial, corregir desequilibrios musculares, favorecer la correcta posición y movilidad de la lengua, los labios y la mandíbula. Asimismo, promueven una respiración nasal adecuada. También ayuda al niño a desarrollar habilidades de masticación y deglución eficientes, a mejorar la articulación y el control del habla.

El docente especialista debe esforzarse en hacer atractivas estas actividades, motivando al alumno en todo momento. Algunas posibilidades son, por ejemplo, tematizar cada ejercicio con un animal o tematizar esos minutos dedicados a esta terapia guiada

favoreciendo el juego simbólico, de tal forma que el alumno y el docente son dos personajes de ficción que han de cumplir la misión de realizar esos ejercicios. Se recomienda el uso del libro “Guía técnica de intervención logopédica en Terapia miofuncional” de Mónica Bartuilli, en el que se explica detalladamente la técnica y qué ejercicios se pueden realizar con los alumnos en función del fonema o conjunto de fonemas alterados.

6.8. RECOMENDACIONES DE ACTUACIÓN Y APOYO A ADOLESCENTES

La adolescencia constituye un periodo crítico para los niños con síndrome de Klinefelter, ya que en esta etapa muchos casos son diagnosticados debido a los cambios hormonales y físicos que experimentan. Durante la pubertad, estos chicos enfrentan dificultades para interactuar con sus iguales y adaptarse a la vida cotidiana, lo cual puede resultar especialmente desafiante al ser nuevos en el manejo de este síndrome.

Atención docente con respecto a las dificultades lingüísticas

En cuanto al lenguaje, si el joven ha presentado dificultades durante su infancia, lo más probable es que persistan durante su adolescencia. Es posible que a nivel curricular se vean reflejadas estas complicaciones en tareas de memoria auditiva, con la recuperación de palabras e incluso en su fluidez verbal. Es importante brindar al alumno información acerca de los servicios especializados en logopedia y pedagogía, ya que este apoyo educativo puede resultar altamente beneficioso en caso de que sea considerado apropiado.

Apoyo psicológico por parte de profesionales

Los adolescentes con síndrome de Klinefelter requieren de la ayuda de profesionales que puedan garantizarles un apoyo psicológico de calidad y terapias de aceptación. Asimismo, deben recibir información exhaustiva sobre los tratamientos médicos disponibles, con el fin de obtener una perspectiva positiva sobre su vida y su futuro.

Desde el punto de vista conductual, estos adolescentes pueden mostrar apatía, inseguridad, falta de iniciativa y baja autoestima. Muchos de los diagnosticados con síndrome de Klinefelter manifiestan dificultades para interactuar con sus iguales, así como problemas de adaptación en su vida cotidiana. Asimismo, son numerosos los casos de adultos diagnosticados con este síndrome que padecen esquizofrenia (Van Rijn et al.,

2006). En consecuencia, es importante destacar que se han observado casos de esquizofrenia en adultos diagnosticados con este síndrome, lo que resalta la importancia de intervenir tempranamente para prevenir la aparición de estos episodios. Las familias y los educadores deben prestar especial atención a la valoración que tiene el joven sobre sí mismo y a su comportamiento, tomando medidas adecuadas en beneficio del adolescente, si es necesario.

La necesidad de una intervención neuropsicológica debe de estar regulada y ser simultánea a cualquier intervención farmacológica que los profesionales médicos decidan administrar.

Tratamiento médico supervisado

Es fundamental proporcionar a los adolescentes con síndrome de Klinefelter la evidencia de que la ciencia y los avances médicos ofrecen soluciones a estos desafíos. Con un tratamiento médico adecuado y un estilo de vida saludable, pueden llevar una vida convencional. Actualmente, los tratamientos médicos se enfocan principalmente en la administración periódica de testosterona.

Es importante que no se desalienten ni se desanimen y, por el contrario, que mantengan confianza en sí mismos y acepten el síndrome como parte integral de su identidad. Han de tomar conciencia sobre que ellos son mucho más que un síndrome en concreto, son jóvenes con la oportunidad de estudiar, formarse y forjar un futuro según sus oportunidades. Por estos motivos, desde este protocolo de actuación se recomienda que estos jóvenes visualicen el siguiente vídeo de Daniela Amaya, coach transpersonal: <https://asociacionxxy.es/equipo-multidisciplinar/desarrollo-personal/>.

A pesar de ser una etapa delicada, deben comprender que tener un cromosoma adicional no les incapacita. Con respecto al temor de no poder formar una familia con descendientes biológicos, se les debe informar sobre la posibilidad de preservar el material genético para una futura reproducción. Si sienten vergüenza o inseguridad por la posibilidad de desarrollar ciertas características físicas femeninas, como el desarrollo de mamas o tener escaso vello facial, se les debe ofrecer información sobre el tratamiento con testosterona y la opción de someterse a una cirugía de reducción de pecho en el momento adecuado. Por último, mantener una actitud positiva y esperanzadora siempre ayuda. El equipo multidisciplinar de profesionales que trabajan durante la adolescencia y la vida adulta para el beneficio de los varones con síndrome de Klinefelter deben hacerlo con

coordinación. Con respecto a los profesionales de la educación, no deben de perder de vista que el objetivo principal es **alcanzar el máximo desarrollo de su potencial cognitivo** y lograr que el **aprendizaje sea funcional**.

Con una correcta actuación, los niños con síndrome de Klinefelter son futuros adultos y ciudadanos independientes, dotados de criterio y habilidades cognitivas, sociales y emocionales.

7. CONCLUSIONES Y LÍNEAS DE FUTURO

Se concluye este trabajo fin de grado comenzando por hacer alusión a los objetivos que se pretenden alcanzar, los cuales se pueden resumir en: proporcionar ayuda a los docentes y estrategias resolutorias a los niños escolarizados y diagnosticados con síndrome de Klinefelter, así como visibilizar este síndrome en la sociedad. Por esta razón ha sido creado, de forma inclusiva y minuciosa, un protocolo de actuación general para todos los centros educativos de Educación Infantil y Educación Primaria.

En cuanto al alcance de esta elaboración, cualquier docente que precise de información científica y pedagógica sobre el síndrome de Klinefelter puede consultar el presente trabajo. De igual forma, todo educador que busque un protocolo de actuación con alumnado diagnosticado con el síndrome que continuamente se presenta y estudia a lo largo del documento, puede hallar pautas pedagógicas y recomendaciones de gran utilidad en el protocolo de actuación.

En relación a las limitaciones del contexto, es posible que dentro de un centro educativo alguno o varios de los alumnos escolarizados presenten síndrome de Klinefelter y no estén diagnosticados. Sin un diagnóstico médico claro y preciso que alegue que el alumno presenta dicho síndrome, el docente especialista en Audición y Lenguaje no puede intervenir con el alumno utilizando el protocolo elaborado y que se incluye en este trabajo fin de grado. Asimismo, el tutor del grupo-clase al que pertenezca el niño o adolescente, así como el resto de docentes, no deben utilizar el protocolo de actuación previamente citado, ya que la aplicación del documento es específica para los alumnos con síndrome de Klinefelter.

Con respecto a los resultados obtenidos tras la realización de este trabajo fin de grado, es pertinente recordar que el síndrome de Klinefelter es una condición de amplio espectro, por lo que no se deben hacer generalizaciones, pues es imposible que haya dos casos con

características exactas. Por esta razón, es fundamental abordar cada caso de manera individualizada, atendiendo a las necesidades específicas de cada niño.

Asimismo, es importante contar con un diagnóstico claro y temprano, ya que facilita considerablemente el proceso. Asimismo, resulta crucial que el enfoque médico y pedagógico sea multidisciplinario, abordando al niño desde diversas áreas, dado que las dificultades que pueda presentar son variadas y han de ser atendidas lo antes posible.

Por otra parte, es imprescindible fomentar una colaboración efectiva entre el alumno, las familias, el colegio y los servicios médicos, garantizando una comunicación cercana y un trabajo multidisciplinar completo.

En cuanto a líneas de futuro, se prevé que continúe la investigación científica sobre el síndrome de Klinefelter. Del mismo modo, se pretende dar la visibilidad que merece y lograr una integración satisfactoria del alumnado en las aulas, así como una comprensión y empatía por parte de sus compañeros y conocimientos del síndrome por parte del personal docente. Es importante brindar al alumno habilidades y estrategias que le permitan comprender, en una etapa adecuada, que tiene síndrome de Klinefelter, sin que resulte ser una frustración. Por lo que proporcionar soluciones, alternativas y perspectivas de futuro es fundamental, de manera que el niño tenga un desarrollo favorable y seguridad en sí mismo.

En definitiva, este trabajo fin de grado proporciona información actualizada sobre el síndrome, el desarrollo educativo de un caso real y un protocolo de actuación para docentes. Se da un enfoque integral, individualizado y colaborativo para abordar el síndrome de Klinefelter, promoviendo una comprensión amplia y un desarrollo óptimo del alumno en su entorno educativo y social. La elaboración total del trabajo pretende aportar información de utilidad y soluciones futuras para casos reales.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

05_Fernandez Ruiz.pmd. (2012). 17.

Amory, J. K., Anawalt, B. D., Paulsen, C. A., & Bremner, W. J. (2000). Klinefelter's syndrome. *The Lancet*, 356(9226), 333-335. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(00\)02517-4](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(00)02517-4)

Bennett, D. S. (1994). Depression Among Children with Chronic Medical Problems: A Meta-Analysis1. *Journal of Pediatric Psychology*, 19(2), 149-169. <https://doi.org/10.1093/jpepsy/19.2.149>

Bruining, H., Swaab, H., Kas, M., & van Engeland, H. (2009). Psychiatric Characteristics in a Self-Selected Sample of Boys With Klinefelter Syndrome. *Pediatrics*, 123(5), e865-e870. <https://doi.org/10.1542/peds.2008-1954>

CAPÍTULO VI.pdf. (s. f.). Recuperado 25 de mayo de 2023, de <https://roderic.uv.es/bitstream/handle/10550/69512/CAP%C3%8DTULO%20VI.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Curado, R. M. de O. F., Sestari, S. J., Gamba, B. F., Bicudo, L. A. R., Approbato, M. S., Amaral, W. N. do, & Bérnago, N. A. (2020). Síndrome de Klinefelter, uma condição subdiagnosticada: Revisão de literatura. *Referências em Saúde do Centro Universitário Estácio de Goiás*, 3(01), Article 01.

de Toledo, B. J. (2012). *DIAGNÓSTICO POR EDADES*.

Delgadillo-Hernández, M., Martínez-Arévalo, E. G., & Zamudio-Candelas, R. (2020). Síndrome de Klinefelter. *TEPEXI Boletín Científico de la Escuela Superior Tepeji del Río*, 7(13), Article 13. <https://doi.org/10.29057/estr.v7i13.5089>

Dobs, A., & Matsumoto, A. M. (2009). Síndrome de Klinefelter. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 94(12), E1. <https://doi.org/10.1210/jcem.94.12.9989>

Fominaya, M. P., Guillén, L. S., Lorenzo, L. M., & Belloso, J. J. C. (2013).

Presentación caso clínico: Síntomas depresivos en adolescente con síndrome de Klinefelter. *Revista de Psiquiatría Infanto-Juvenil*, 30(1), Article 1.

García, M. H., & Uribe, S. G. SÍNDROME DE KLINEFELTER Y PSICOSIS. A PROPÓSITO DE UN CASO. OVIEDO. Página 146, póster 84

Grinspon, R. P., & Rey, R. A. (s. f.). *Etiologías genéticas del hipogonadismo masculino*.

Inicio. (s. f.). Asociación española para Afectados y Familias del síndrome de

Klinefelter. Recuperado 25 de mayo de 2023, de <https://asociacionxxy.es/>

Kozloff, M. A., & Berdagué, R. (1980). *El aprendizaje y la conducta en la infancia: problemas y tratamiento*. Fontanella.

López, M. A. (s. f.). *SÍNDROME de KLINEFELTER*.

Mehta, A., & Paduch, D. A. (2012). Klinefelter syndrome: An argument for early aggressive hormonal and fertility management. *Fertility and Sterility*, 98(2), 274-283. <https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2012.06.001>

Nieschlag, E., Behre, H. M., Bouchard, P., Corrales, J. J., Jones, T. H., Stalla, G. K.,

Webb, S. M., & Wu, F. C. W. (2004). Testosterone replacement therapy:

Current trends and future directions. *Human Reproduction Update*, 10(5), 409-419. <https://doi.org/10.1093/humupd/dmh035>

Pacenza, N., Pasqualini, T., Gottlieb, S., Knoblovits, P., Costanzo, P. R., Stewart Usher,

J., Rey, R. A., Martínez, M. P., & Aszpis, S. (2012). Clinical Presentation of

Klinefelter's Syndrome: Differences According to Age. *International Journal of Endocrinology*, 2012, 1-6. <https://doi.org/10.1155/2012/324835>

Pérez, M. B., Mogollón, P. J. C., & del Río, M. D. C. P. (2010). *Guía técnica de intervención logopédica en terapia miofuncional*. Síntesis.

- Prieto, A. C., Torres, C., Jimenez, D., Ramirez, L., Celis, L. G., & Fernández, I. (2019). Doble aneuploidia 48, Xxy, +21 en células de líquido amniótico a las 16 semanas de gestación. *Pediatría*, 52(3), Article 3. <https://doi.org/10.14295/p.v52i3.131>
- Ratcliffe, S. (1999). Long term outcome in children of sex chromosome abnormalities. *Archives of Disease in Childhood*, 80(2), 192-195. <https://doi.org/10.1136/adc.80.2.192>
- Ron-El, R., Strassburger, D., Gelman-Kohan, S., Friedler, S., Raziel, A., & Appelman, Z. (s. f.). *A 47,XXY fetus conceived after ICSI of spermatozoa from a patient with non-mosaic Klinefelter's syndrome.*
- Samango-Sprouse, C. (2001). Mental Development in Polysomy X Klinefelter Syndrome (47,XXY; 48,XXXXY): Effects of Incomplete X Inactivation. *Seminars in Reproductive Medicine*, 19(2), 193-202. <https://doi.org/10.1055/s-2001-15400>
- Sánchez, M. G., Martín, V. P., López-Álvarez, J., Martín, A. H. S., Velasco, S. L., Martínez, D. P., & Galende, V. (s. f.). *DETERIORO COGNITIVO FRONTOSUBCORTICAL ASOCIADO A PSICOSIS ALUCINATORIA Y TEMBLOR COMO MANIFESTACIONES DE UN SÍNDROME DE KLINEFELTER EN LA EDAD ADULTA.*
- Usher, S. (2006). *Síndrome de Klinefelter: Viejos y nuevos conceptos.* 43(1).
- Van Rijn, S., Swaab, H., Aleman, A., & Kahn, R. S. (2006). X Chromosomal effects on social cognitive processing and emotion regulation: A study with Klinefelter men (47,XXY). *Schizophrenia Research*, 84(2), 194-203. <https://doi.org/10.1016/j.schres.2006.02.020>

Visootsak, J., Aylstock, M., & Graham, J. M. (2001). Klinefelter Syndrome and Its Variants: An Update and Review for the Primary Pediatrician. *Clinical Pediatrics*, 40(12), 639-651. <https://doi.org/10.1177/000992280104001201>

8. ANEXOS

Anexo 1: (López, s. f.)

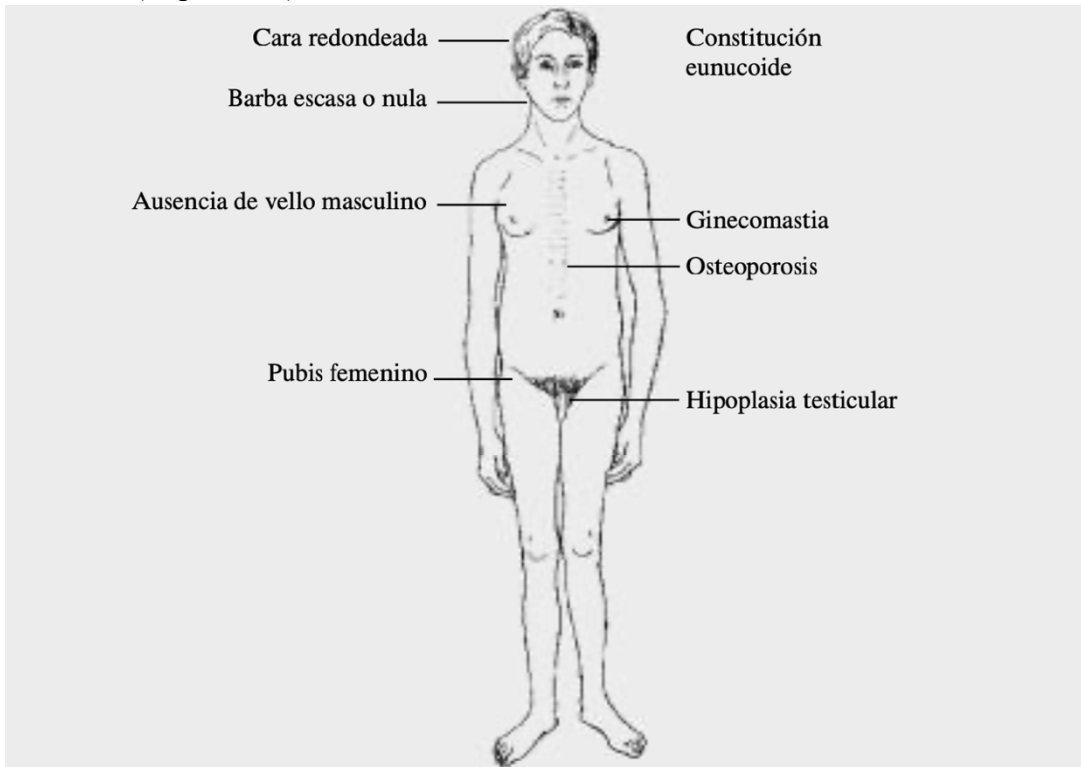


Figura 1: Fenotipo del síndrome de Klinefelter.

Anexo 2: (Amory et al., 2000)



Imagen 1: Paciente con síndrome de Klinefelter tras un procedimiento de reducción mamaria y después de varios meses de terapia con testosterona.



Imagen 2: Testículo de paciente con síndrome de Klinefelter.

Anexo 3: (Pacenza et al., 2012)

Tabla 1. Signos de sospecha clínica en los distintos periodos de la vida⁵

Periodo	Signos
Prenatal	—
Al nacimiento	Criptorquidia, micropene, hipospadias, escroto bifido, clinodactilia del quinto dedo, paladar hendido, hernia inguinal, hipotonia
Preescolares	Testes y pene pequeños. Trastornos del habla y el lenguaje, brazos y piernas largas
Escolares	Trastornos del habla y del lenguaje, retraso escolar, dificultades psicosociales, alteraciones del comportamiento
Pubertad	Brazos y piernas largas, ginecomastia, vello facial, corporal y púbico escaso, aumento gradual de FSH y LH
Adulto	Testes pequeños y firmes, ginecomastia, vello escaso, infertilidad, disfunción sexual, síndrome metabólico

FSH: hormona foliculo-estimulante; LH: hormona luteinizante.

Tabla 1: Signos de sospecha clínica de tener síndrome de Klinefelter en los distintos periodos de la vida.

Anexo 4: (Inicio, s. f.)

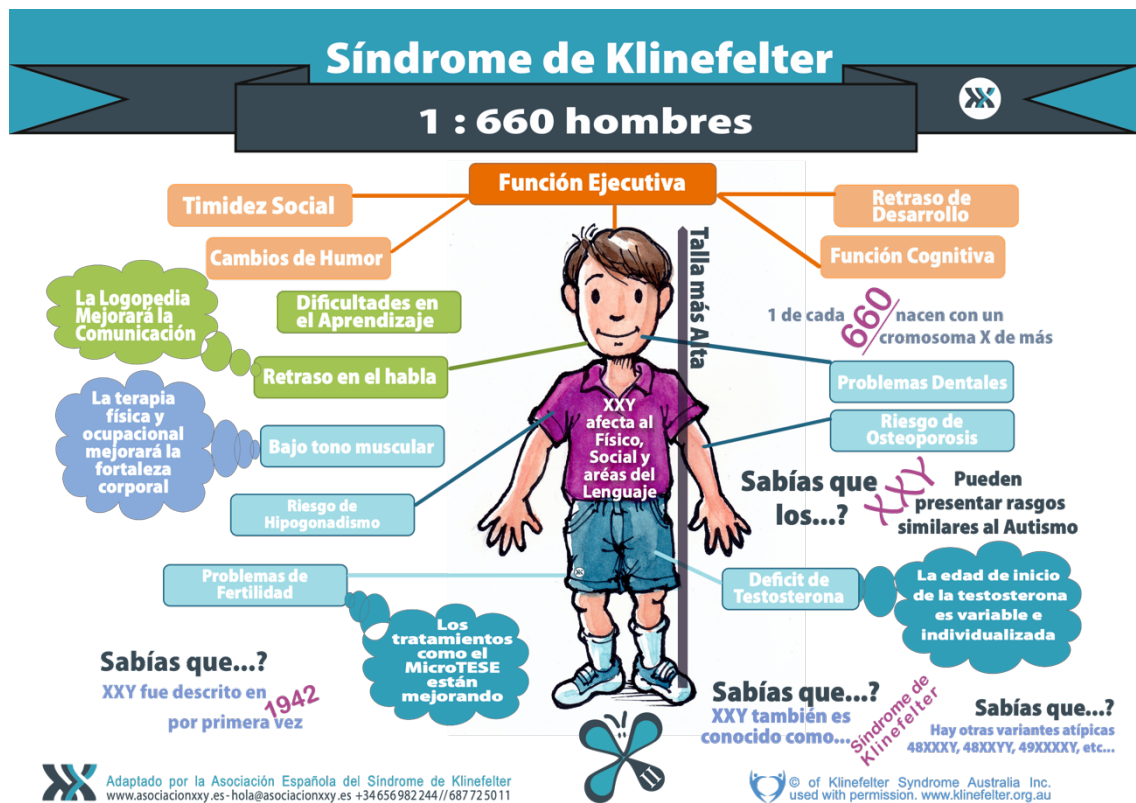


Figura 2: Poster informativo en castellano para niños, adolescentes y adultos. De la Asociación Española del Síndrome de Klinefelter.

Anexo 5: (Inicio, s. f.)

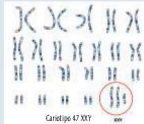
¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE KLINEFELTER?

El síndrome de Klinefelter (SK) y sus variantes, está caracterizado por tener un cariotipo con más de un cromosoma X, y es la causa más frecuente de fallo testicular primario. La mayoría de los pacientes tienen un cromosoma X extra (80%), 47XXY. No obstante, aproximadamente un 20 % de los casos son mosaicos cromosómicos, con otras variantes como (48XXXY, 48XXYY, 49XXXXY).


¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?

La única manera de confirmar la presencia de un cromosoma extra es mediante un estudio de cariotipo. Un profesional de la salud tomará una pequeña muestra de sangre o de piel y la enviará a un laboratorio, donde un técnico analizará las células debajo del microscopio para detectar la presencia de un cromosoma extra.

El estudio de cariotipo mostrará los mismos resultados independientemente del momento de la vida de la persona.



Asociación Española del Síndrome de Klinefelter
www.asociacionxxy.es



Función Ejecutiva

- Dificultades en el Aprendizaje
- Retraso en el habla
- Bajo tono muscular
- Los tratamientos Micro/ESE están mejorando
- Problemas de Fertilidad
- Sabías que los...? Pueden presentar rasgos similares al Autismo

Talla más Alta

- Retraso de Desarrollo
- Función Cognitiva
- Timidez Social
- Cambios de Humor
- Problemas Dentales
- Riesgo de Osteoporosis
- Riesgo de Hipogonadismo
- Deficit de Testosterona
- La edad de inicio de la testosterona es variable e individualizada

XXY afecta al Físico, Social y áreas del Lenguaje

1 de cada 660 nacen con un cromosoma X de más

Síndrome de Klinefelter

Sabías que...? Hay otras variantes atípicas 48XXXY, 48XXYY, 49XXXXY, etc...

IDEAS CLAVES SK / XXY

No es una enfermedad rara: está **INFRA-DIAGNOSTICADA**

Hay signos/síntomas que dependen de testosterona y **otros son independientes**

La **investigación** es clave para mejorar la calidad de vida.

(*) La Logopedia mejorará la comunicación
(**) La terapia física y ocupacional mejorará la fortaleza corporal

El paciente con SK clásico, es el **menos frecuente**.

SÍNTOMAS Y CONSEJOS


- Retraso madurativo. Pasivos y tranquilos.
- Dificultades en el aprendizaje del lenguaje, empiezan a hablar más tarde.
- Les cuesta leer y entender lo leído.
- Torpeza motora, falta de agilidad y energía.

Resulta muy importante la estimulación física, emocional, escolar y psicológica.

- Menor desarrollo sexual (poco vello, testículos pequeños, voz aguda)
- Distribución femenina de la grasa. Ginecomastia.
- Problemas de autoestima al creerse diferentes, inmadurez, inseguridad.
- Dificultades de aprendizaje (procesamiento mental lento, atención y concentración).
- Dificultad en las habilidades sociales.

El tratamiento con testosterona ayudará a paliar algunos síntomas, desarrollar los caracteres sexuales secundarios y mejorar el estado en general.

- Niveles bajos de testosterona.
- Disminución de la libido.
- Sobrepeso, osteoporosis.
- Poca masa muscular.
- Infertilidad.



Con tratamiento de testosterona la vida suele ser normal en el ámbito socio-laboral. Algunos serán diagnosticados en esta etapa al realizarse pruebas de fertilidad ya que normalmente son estériles. Muchos SK nunca serán diagnosticados porque su vida es suficientemente normal.

Figura 3: Tríptico informativo en castellano para niños, adolescentes y adultos. De la Asociación Española del Síndrome de Klinefelter.

Anexo 6: (Inicio, s. f.)

Asociación Española del Síndrome de Klinefelter

OBJETIVOS

- Informar, orientar, asesorar y apoyar a las familias y a los adultos que lo precisen.
- Trabajar por la normalización e integración de los afectados en ámbito educativo, social y laboral.
- Mantener contactos con los diferentes sectores e instituciones públicas y privadas mediante acciones organizadas en beneficio de los afectados.
- Organizar jornadas con profesionales sanitarios y familiares donde se expongan evidencias científicas y últimos avances en lo referente a la investigación sobre el SK.
- Promover la investigación sobre el síndrome así como su diagnóstico temprano.
- Comisiones de apoyo a la investigación y avances farmacéuticos y médicos.

¿QUÉ SERVICIOS OFRECEMOS?

- Orientación y apoyo a afectados y familias.
- Talleres de concienciación familiar y personal.
- Asesoramiento e información.
- Organización de Jornadas con profesionales médicos que promuevan un mejor conocimiento sobre el síndrome, su detección y su investigación.
- Ponencias de profesionales, testimoniales y empresas.
- Jornadas y actividades de encuentro de familias.
- Comisiones de apoyo a la investigación y avances farmacéuticos y médicos.

¿QUÉ ES LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DEL SÍNDROME DE KLINEFELTER?

La Asociación Española del Síndrome de Klinefelter es una organización sin ánimo de lucro creada el 9 de marzo de 2019 cuyo fin principal es ser punto de encuentro y asesoramiento para los afectados y sus familiares.

¿QUIÉNES LA FORMAN?

Adultos SK.
Padres, madres Familiares.
Niños y adolescentes SK.

Personas que en calidad de amigos ayudan a contribuir con los fines de la Asociación.

www.asociacionxxy.es
hola@asociacionxxy.es
+34 656 982 244 / +34 687 725 011






Asociación Española del Síndrome de Klinefelter



hola@asociacionxxy.es
+34 656 982 244
+34 687 725 011



www.asociacionxxy.es

Figura 4: Tríptico informativo en castellano de lo que ofrece la Asociación Española del Síndrome de Klinefelter y toda la información de los medios para contactar con la asociación.

Anexo 7: Información más detallada sobre la [página web de la Asociación Española del Síndrome de Klinefelter](#) (Inicio, s. f.)

En el “menú de navegación” que encontramos la parte superior de la página web de izquierda a derecha tenemos un acceso sencillo y directo a la gran cantidad de información y propuestas que nos brinda esta asociación. A continuación, describo su contenido:

- “Acerca de” tiene cinco subapartados:
 - “Comité Asesor profesional”: Formado por ocho miembros profesionales en diferentes ramas médicas.
 - “Voluntariado”: Se aceptan ofertas voluntarias de personas que quieran ayudar y en este apartado pueden sugerir sus aportaciones.
 - “Junta directiva”: El presidente y el vicepresidente de la Asociación Española del Síndrome de Klinefelter, siendo el órgano de gestión.
 - “Socios honoríficos”: Una abogada.
 - “Testimonios”: Apartado en el que podemos aportar una historia que compartir de forma voluntaria con el resto de la comunidad XXY.
- “¿Qué es el SK?” tiene cuatro subapartados:
 - “Adultos SK”: Información verídica e interesante al respecto.
 - “Niños y adolescentes SK”: Información verídica e interesante al respecto.
 - “Mitos y realidades del Síndrome de Klinefelter”: Información verídica e interesante al respecto.
 - “Testimonios”: Apartado en el que podemos aportar una historia que compartir de forma voluntaria con el resto de la comunidad XXY.
- “Equipo multidisciplinar” tiene ocho subapartados:
 - “Endocrinología”: Con información endocrinológica que facilitan cuatro doctores especialistas en diferentes ámbitos de esta rama médica.
 - “Pediatria”: Información que detalla una matrona.
 - “Cirugía”: Información que detalla un cirujano plástico.
 - “Medicina Sexual y Reproductiva”: Información y vídeos explicativos que facilita un urólogo.
 - “Logopedia”: Información acerca de la logopeda Paloma Jiménez, con vídeos explicativos y uno de sus estudios científicos: (Fernández, s. f.).
 - “Desarrollo Personal”: Información sobre la importancia de la aceptación de uno mismo tal cual es, de la mano de una maestra de meditación, coach transpersonal y de inteligencia emocional. Adjunta un vídeo sobre la aceptación de tener una “X” a mayores y aceptarlo sin ser un problema.
 - “Otros”: Información sobre un odontólogo.

- “Grupos de trabajo” tiene tres subapartados:
 - “Investigación”: Se destina este espacio a los nuevos descubrimientos enlazados, con el fin de obtener una mejor atención en cuanto al síndrome.
 - “Documentación”: Están disponibles en castellano y todos sus dialectos un poster muy visual y lleno de información que pueden manejar tanto niños como adultos (anexo 4). También tienen al alcance de cualquier usuario dos trípticos con información de gran relevancia que ayuda a difundir, visibilizar, comprender y conocer el síndrome de Klinefelter. Uno de ellos es más visual y sencillo, así como parecido al poster (anexo 5), mientras que el otro presenta un diseño dirigido a la población joven y adulta con información de la Asociación, objetivos, servicios y el contacto (anexo 6).
 - “Voluntariado”: Apartado en el que toda persona tiene la oportunidad de ayudar de forma financiera a la Asociación haciéndose voluntario.
 - “XXY en los medios”: Contiene 5 entrevistas audiovisuales, en formato escrito y podcast. Son de libre acceso y está permitida su descarga de forma gratuita.
 - “Blog”: Apartado en el que podemos acceder a 54 publicaciones que contienen información verídica, actual e interesante sobre el síndrome de Klinefelter.
 - “Asóciate: Si eres una persona con síndrome de Klinefelter, un familiar o un amigo puedes hacerte socio en este apartado. Las personas interesadas deben rellenar el formulario que se facilita y abonar una cuota mensual de 60€ a la cuenta que se indica.
- Por último, aparecen dos teléfonos de contacto con la Asociación Española del Síndrome de Klinefelter y una dirección de correo electrónico. Asimismo, facilitan por medio de cuatro iconos pequeños, el enlace directo con la correspondiente cuenta de Facebook, Twitter, YouTube e Instagram de la Asociación.

Anexo 8: Indicaciones clínicas del oftalmólogo del alumno con síndrome de Klinefelter

- Atrofia del nervio óptico, con muy baja visión del ojo derecho.
- Microftalmos en el ojo derecho y microcórnea en el ojo derecho.
- Fondo de la retina atigrada con atrofia del nervio óptico y cúmulo de pigmento a nivel de papila.
- Hipoplasia orbitaria, microftalmos (cuerpo calloso).

Señala que las estructuras del segmento anterior son normales:

- Ojo derecho: Córnea 7mm. Agudeza visual fija (dudoso con Cardiff) 20/320. Endotropia variable entre 15-45 grados.
- Ojo izquierdo: Córnea 11mm. Agudeza visual 20/25. Hiperfunción del oblicuo inferior de ojo izquierdo.

Tabla 2: Datos relevantes del informe oftalmológico del alumno con síndrome de Klinefelter.

Anexo 9: Caja de Estimulación Multisensorial o “La caja mágica”.

Imagen 3: Caja de Estimulación Multisensorial vista desde arriba



Imagen 4: Caja de Estimulación Multisensorial vista por fuera



Imagen 5: Caja de Estimulación Multisensorial por dentro.



Imagen 6: Muelle de colores.



Imagen 7: Mallas de limones.

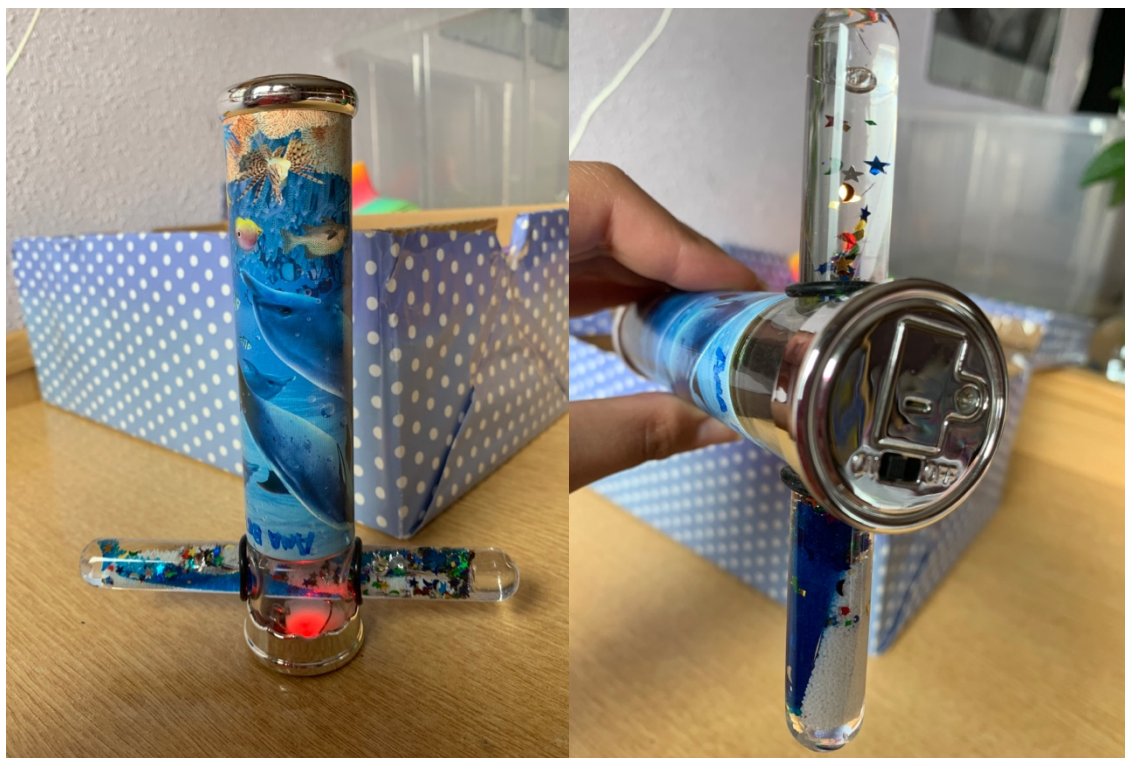


Imagen 8: Calidoscopio con luces.

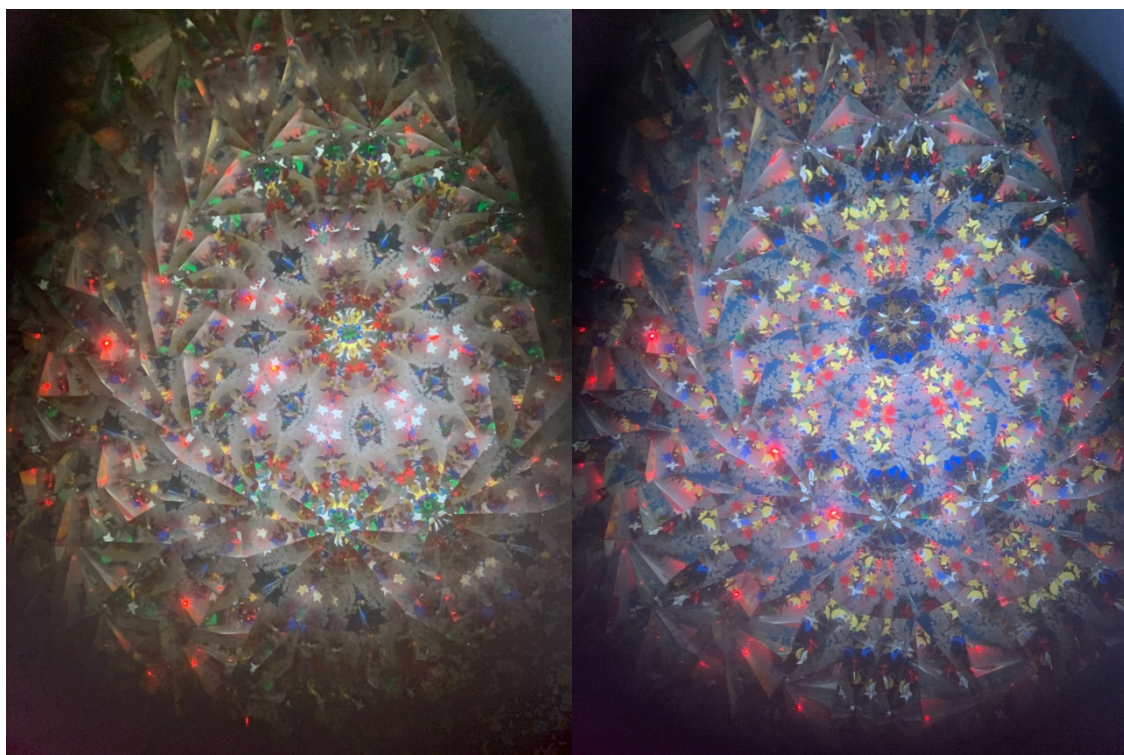


Imagen 9: Vista a través del visor del calidoscopio.



Imagen 10: Varias pajitas de plástico, un pincel y una pluma sintética.

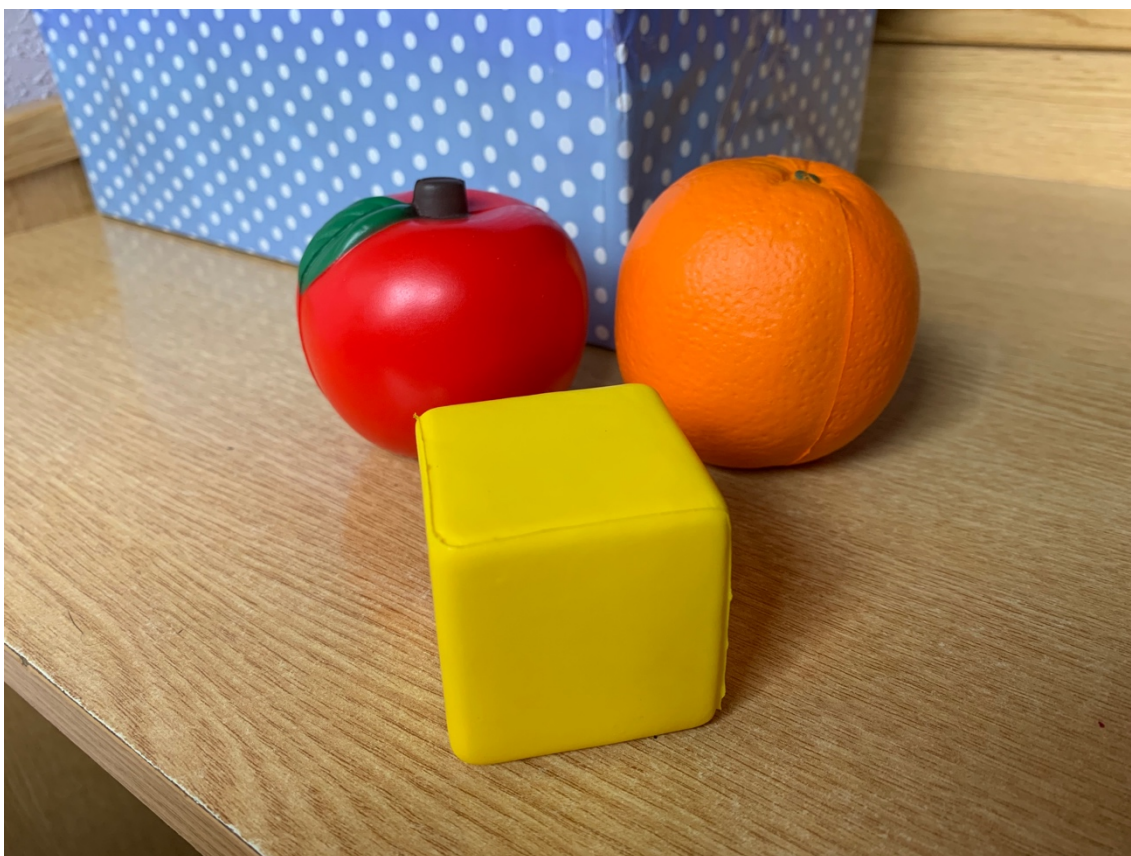


Imagen 11: Tres figuras de goma espuma de diferentes durezas (manzana, naranja y cubo amarillo).



Imagen 12: Cinco marionetas de tela de dedo de Tiger.



Imagen 13: Espumillón mini con alambre, tres depresores rojos de madera y una pulsera de chapas y lazos.



Imagen 14: Coche de carreras y coche platado.



Imagen 15: Araña de plástico con pompón muy suave como cuerpo (la araña Piluca).



Imagen 16: Tapón dorado de un perfume y bola de discoteca mini.



Imagen 17: "Los polvos mágicos", o bote de pastillas vacío con bolitas en el interior de la tapa que hacen que el bote suene al agitarlo.



Imagen 18: Tres pelotas o "pelotines" de diferentes tamaños y texturas.



Imagen 19: Piedra con forma de corazón de textura rugosa.



Imagen 20: Caja de metal rugosa con aroma a vaselina perfumada.



Imagen 21: Baraja española de Batidos Choleck.



Imagen 22: Linterna y láser.



Imagen 23: Espejo.