

**Síndrome de Klinefelter: vicisitudes de la identidad sexual<sup>1</sup>***Della Mora, Marcelo<sup>2</sup> & Popik, Yanina***Resumen**

Se describen las características biológicas de los sujetos que poseen un cromosoma XXY, también denominado síndrome de Klinefelter, y las particularidades genéticas de este tipo de trisomía: uno o más cromosomas X extra presente en las células de los individuos afectados.

Se describen, asimismo, las características psicológicas y emocionales en relación con la identidad sexual, identidad de género e identificación con el rol del género.

Se brindan algunas sugerencias tanto para el macrosistema social en relación con las nuevas leyes de Argentina que ofrecen un marco para la identidad sexual, como para el microsistema familiar que acompaña y guía el proceso de maduración y desarrollo infanto-juvenil para la consolidación de la identidad adulta, despliegue de la sexualidad adulta con la posibilidad de formar un proyecto de pareja y eventualmente procrear y formar una familia, además de la inserción en la población económicamente activa (PEA).

Por último se subraya la importancia de la atención primaria de la salud (APS) en la guía de estos pacientes sobre todo en temas relacionados con el comportamiento intrafamiliar, escolar y de pares, como así también problemas endocrinológicos indirectos.

**Palabras clave:** **Klinefelter - trisomía XXY - identidad sexualidad - adolescentes**

La patología de cromosoma XXY, también denominada Síndrome de Klinefelter (en adelante SK), fue descubierta en 1942 por Harry Klinefelter y otros colaboradores del Hospital General de Massachusetts en Boston. Se refiere a una anomalía cromosómica que afecta solamente a los hombres y que se da por la trisonomía XXY (Klinefelter, 1942). El cromosoma X extra se produce por una alteración biológica pero involucra características específicas propias la patología, tanto anatómicas como psicoafectivas y sociales.

Un cromosoma X extra altera la adecuada conformación de las células germinales necesarias para formar los espermatozoides. Algunas consecuencias de esta alteración son el crecimiento senos (ginecomastia) y apariencia corporal femenina, ya que la distribución de la grasa se asemeja a la de la mujer, sobre todo en zona de caderas y medialuna subglútea. El Dr. Klinefelter y sus colaboradores propusieron que, además, en estos pacientes había una deficiencia en una hormona testicular que regulaba la concentración de gonadotrofinas, a la que llamaron inhibina.

<sup>1</sup> Universidad Argentina John F. Kennedy, Departamento de Biopsicología.

<sup>2</sup> Profesor Asociado, Psicología Evolutiva I y II

✉ Rio de Janeiro 284 12ºG (1405) Ciudad de Buenos Aires, Argentina.

☎ +5411 4982-5546

✉ Marcelo.DellaMora@gmail.com; inv.MDellaMora@kennedy.edu.ar

Los individuos con SK frecuentemente presentan testículos pequeños, con una consistencia sumamente dura, que condiciona la infertilidad. Suelen, asimismo, ser más altos ( $\geq 1.90$  m) que sus padres y hermanos; miembros inferiores más largos (pubis a piso > pubis a cabeza); debido al hipogonadismo, es posible que aumente la secreción testicular de estradiol con obesidad concomitante.

Un varón que posee una formación XY normal cuenta con músculos desarrollados, vello grueso y largo, este vello tiene mayor proporción en brazos y piernas, cuenta con vello facial como barba y bigotes, por lo general los pies y manos son más grandes que los de las mujeres, tórax y hombros más anchos, osamenta y cráneo más pesados, más masa muscular y fuerza física la mujer, voz más grave, depósitos de grasa principalmente alrededor del abdomen y la cintura, piel más áspera, vello púbico en forma de rombo.

Desde el punto de vista genético podemos decir que aquellos pacientes que poseen el SK son hombres con cromosomas X supernumerarios. Dicha patología se caracteriza clínicamente no sólo por poseer testículos pequeños firmes o ginecomastia, sino además por diferentes grados de eunucoidismo haciendo hincapié a la falta de desarrollo en los órganos y caracteres sexuales del varón. La patología XXY además cuenta con azoopermia, con la misma nos referimos a una falta de espermatozoides en el esperma a causa de una incapacidad para ser sintetizados en el testículo o por una obstrucción en las vías de expulsión. Muchos hombres con XXY no saben que padecen esta afección. El diagnóstico puede descubrirse:

\* *Estudio coriónico (CUS): En éste caso las células se recogen de la placenta en el tercer trimestre de embarazo.*

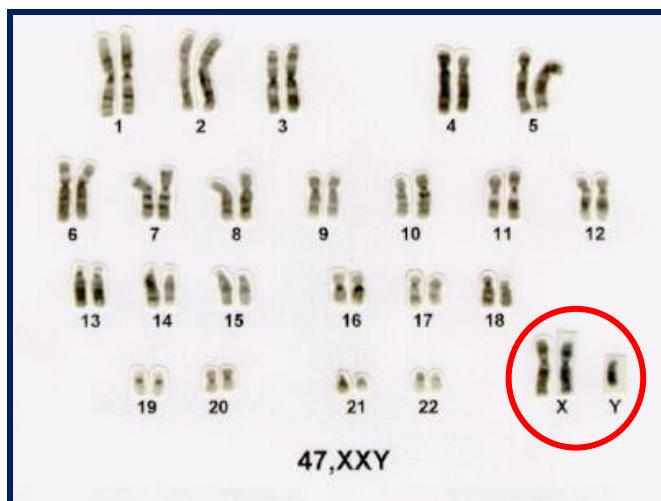
\* *Cuando se realiza una amniocentesis<sup>3</sup>*

\* *En bebés: testículos no descendidos o pene muy pequeño*

\* *En niños: cuando tienen problemas de aprendizaje*

\* *En adolescentes: cuando presentan un desarrollo mamario excesivo*

\* *En adultos: cuando tienen problemas de fertilidad*

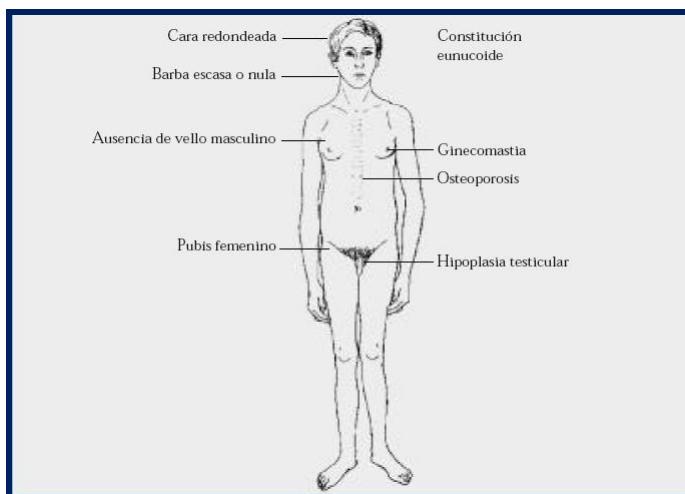


**Cariotipo 47, XXY o Síndrome de Klinefelter**

<sup>3</sup> Es una prueba de diagnóstico prenatal. Consiste en la punción en el abdomen de la mujer embarazada para extraer líquido amniótico, que contiene células del feto, para analizarlo. Útil para el diagnóstico de anomalías cromosómicas. Se realiza entre la semana 12 y 18 del embarazo.

Existen otros síndromes que se producen por una desviación cromosómica. Encontramos, por ejemplo, la trisonomía 21 que está referida al Síndrome de Down que es causada generalmente por la copia de más del cromosoma 21. La trisonomía 18, también llamado Síndrome de Edwards, es un síndrome relativamente común y es tres veces más frecuente en las niñas que en los niños; es causado por la presencia de un material adicional del cromosoma 18, que interfiere con el desarrollo normal. La trisonomía 13, o bien Síndrome de Patau, es una enfermedad cromosómica rara caracterizada por la presencia de un cromosoma 13 adicional. El síndrome de Turner es una enfermedad genética caracterizada por la presencia de un solo cromosoma X; es la única mosonomía compatible con la vida, los pocos individuos que sobreviven suelen ser generalmente de sexo femenino. El Síndrome XYY, llamado el síndrome del superhombre, es una anomalía de los cromosomas sexuales donde el hombre recibe un cromosoma Y extra produciendo el cariotipo 47, XYY; no es heredable sino que ocurre como evento aleatorio durante la formación del espermatozoide.

En el caso del SK, se trata de un síndrome en el que los síntomas más flagrantes no se evidencian hasta la pubertad. Debido a estos casos, muchos médicos e investigadores están empezando a dejar en desuso el término "síndrome de Klinefelter", usando en su lugar la descripción de "varones XXY". Hasta no hace mucho tiempo atrás, los hombres que tenían esta particularidad crecían sin ser conscientes de ninguna anomalía y desarrollaban una vida sexual normal. Incluso, en algunos casos se pudo observar que en sujetos donde había bastantes células funcionando normalmente en los testículos, estos hombres podrán tener hijos (Nielsen & Wohlert, 1990).



**Fenotipo del Síndrome de Klinefelter**

En cuanto a las causas aun no se sabe que es lo que hace que una pareja conciba un sujeto XXY. Muchas veces la edad avanzada de la madre aumenta el riesgo de tener hijos XXY pero sólo levemente. En los últimos tiempos estudios realizados por un genetista, llamado Terry Harrold, becario de la Universidad de la reserva del Oeste en Cleveland, pudo demostrar que la mitad de las veces el cromosoma extra proviene del padre. Las células sexuales sufren un proceso de meiosis. En este proceso los 46 cromosomas de la célula se separan produciendo al final dos nuevas células con 23 cromosomas cada una. En algunos casos los dos cromosomas X o el X y el Y fracasan en el emparejamiento y en el intercambio genético, como consecuencia producen un óvulo con dos X o un espermatozoide con un cromosoma X y uno Y. Cuando un espermatozoide que tiene X e Y fertiliza a un óvulo con cromosoma X se concibe un niño XXY.

## Vicisitudes de la identidad sexual

Desde una perspectiva psicológica se utilizan diferentes términos para definir a aquellas personas que se identifican con el sexo contrario a aquel que se le asigna en el momento del nacimiento. Entre estos términos encontramos el de transexualidad y transexualismo. Ambos hacen referencia a aquellas personas que mediante tratamiento hormonal o intervención quirúrgica han adquirido la apariencia del sexo contrario.

Lo que tenemos en claro es que hoy en día los profesionales que atienden en la clínica apelan a dos clasificaciones que definen la transexualidad o los trastornos de identidad de género y que muestran los criterios que deben cumplir las personas para ser diagnosticadas con el trastorno.

El CIE-10 editado por la Organización Mundial de la Salud (OMS) en 1993, en su décima revisión define al transexualismo como el deseo de vivir y ser aceptado como un miembro del sexo opuesto, generalmente acompañado por el deseo de transformar a través de métodos hormonales o quirúrgicos el propio cuerpo para de esta manera lograr que el mismo se vea lo más parecido posible al género que el sujeto prefiere.

Por otro lado el DSM-IV-TR, editado por la Asociación de Psiquiatría Americana (APA) en el 2003, considera que los Trastornos de la Identidad Sexual para ser diagnosticados deben cumplir con al menos dos de los siguientes elementos:

- Que el individuo se identifique de un modo intenso, desee ser, o insista en que es del otro sexo.
- Que esta identificación con el otro sexo no sea únicamente el deseo de obtener las ventajas relacionadas con las costumbres culturales, sino que también existan pruebas de malestar de manera persistente por el sexo asignado o se sienta inadecuado con su sexo biológico.
- El diagnóstico no debe fundarse si el individuo padece una enfermedad física intersexual.
- Deben existir pruebas de malestar clínicamente significativo o deterioro social, laboral o de otras áreas importantes de la actividad del individuo.

Ambas clasificaciones coinciden en que hay una discrepancia entre cómo se es biológicamente en cuanto a su anatomía y fisiología, y cómo se ha construido su identidad, en cuanto al deseo de ser reconocido y pertenecer al otro sexo.

## Algunas consideraciones cognoscitivas y psicoafectivas

Los efectos que se pueden producir se dan a nivel tanto físico como psíquico; estos efectos en ambos casos pueden aumentar si aumenta el número de cromosomas X extras, es así como se llegaría a observar una reducción del coeficiente intelectual en un promedio que va de 15 a 16 puntos, siendo el lenguaje el área más afectada.

En el aspecto emocional, quien es portador del síndrome tiende a aislarlo y sentirse herido en su autoestima ante las críticas de sus compañeros y familiares, por eso es muy importante la información y la formación sexual desde edades tempranas. La información que se les brinda a los adolescentes puede ser muy interesante, pero en el momento de tomar decisiones la información no alcanza, porque debe ir acompañada de la educación que van recibiendo paulatinamente de la familia y otros agentes: los medios de comunicación social, la escuela, la iglesia y los servicios de salud. Cada uno de ellos actúa de diversos modos y con diferentes niveles de profundidad en la formación de la personalidad. Cuando tienen que tomar decisiones recurren a aquellas estructuras primarias, escalas de valores, creencias y costumbres que fueron consolidándose durante toda la vida.

Para que la información sexual tenga eficacia debe constituirse en formación. Es decir, debe incluir la formación de actitudes hacia lo sexual. Dichas actitudes tienen como base el sistema de valores, ideales, normas, pautas e ideologías que sobre la sexualidad tiene la cultura en la que el sujeto vive. Mientras que la información permanece en el nivel intelectual, la formación se inserta en la personalidad, manifestándose en la conducta. Para que esto suceda, la información tiene que motivar a los sujetos para que estos puedan trasladarla a sus propias vivencias, compararla con sus conocimientos previos y relacionarla con hechos actuales. En este sentido, la información debe producir conflictos y al mismo tiempo estar acorde con sus intereses, de manera que no permanezca sólo en el plano intelectual sino también afectivo, convirtiéndose en formación, formativa de la personalidad (Della Mora, 2005).

### **Pronóstico y tratamiento: aspectos biopsicosociales**

Es importante que al facilitar la información sexual y sus eventuales anomalías, como es el caso del SK, se tome como punto de partida el conocimiento que los adolescentes ya tienen organizado, para analizarlo, señalar las posibles contradicciones e incorporar los datos que no se habían considerado. De este modo pueden hacer una nueva elaboración cognitiva. En este sentido, las operaciones formales facilitan al pensamiento un poder totalmente nuevo cuyo equilibrio se alcanza cuando la reflexión comprende que su función característica no es contradecir, sino preceder e interpretar a la experiencia.

Una de las principales consecuencias del SK es la infertilidad. Es así que el diagnóstico temprano es muy importante y fundamental para mejorar los síntomas del padecimiento de la misma, pudiendo en este caso el sujeto recibir reemplazo hormonal en cuanto llegue a la pubertad.

El tratamiento que se le señale estará del lado de la responsabilidad de un genetista, quien será el que coordine a un equipo multidisciplinario que estará conformado por un psicólogo o psiquiatra, un cirujano, si es que hubiera problema con el descenso de los testículos o el crecimiento de los pechos, y un endocrinólogo, quien será el encargado de la aplicación de hormonas, las cuales serán de testosterona, para mejorar los caracteres sexuales secundarios y disminuir la ginecomastia.

Las hormonas no sólo actuarán en el cuerpo, sino además en la mente del paciente, ya que esto le permitirá el desarrollo de una apariencia masculina además de contribuir al aumento de la autoestima y confianza en el individuo. Este tipo de terapia puede tener algunos efectos secundarios, pero un endocrinólogo capaz y experimentado sabrá actuar ante tales circunstancias.

Hay que tener en cuenta que tanto la negación como la omnipotencia, propias del período de transición adolescente, podrían promover un estado de ilusión que sostenga una tendencia a producir cierto alejamiento de los temores y preocupaciones que la situación les presenta.

Los adolescentes aprenden a conocerse a sí mismos acercándose a los otros, las relaciones íntimas permiten al adolescente establecer su identidad sexual, explorar nuevas características de su cuerpo, desplazar la dependencia infantil con sus progenitores a la de su pareja para compartir planes futuros y prepararse para la vida filial. Ellos otorgan un importante valor a la comunicación verbal, la utilización de la palabra y el pensamiento son preparativos para la acción.

Referencias bibliográficas:

Aszpis, S.; Gottlieb, Silvia; Knoblovits, P.; Pacenza, N.; Pasqualini, Titania; Rey, R. & Stewart Usher, J. (2006) Síndrome de Klinefelter: Viejos y nuevos conceptos. *Revista Argentina de Endocrinología y Metabolismo*, 43: 22-39.

Della Mora, M. (2005) Uso de métodos anticonceptivos en relación con la información sexual en una muestra de adolescentes embarazadas. *Rev. Psicología y Salud*: 15: 45-56.

Kebers, F., Janvier, S., Colin, A., Legros, J.J. & Ansseau, M. (2002) What is the interest of Klinefelter's syndrome for (child) psychiatrists? *Encephale*; 28(3):260-5.

Klinefelter, H.F., Reifenstein, E.C. & Albright, F. (1942) Syndrome characterized by gynecomastia, aspermatogenesis without a-Leydigism, and increased excretion of follicle-stimulating hormone. *J Clin Endocrinol Metab* 2: 615-627.

Klinefelter, H.F. (1973) Background of the recognition of Klinefelter's syndrome as a distinct pathologic entity. *Am J Obstet Gynecol* 116(3):436-7.

Klinefelter, H.F. (1986) Klinefelter's syndrome: historical background and development. *South Med J*. 79(9):1089-93.

Nielsen, J. & Wohlert, M. (1990) Sex chromosome abnormalities found among 34.910 newborn children: results from a 13-year incidence study in Arhus, Denmark. *Birth Defects Orig Artic Ser* 26: 209-223.

Lanfranco, F.; Kamischke, A. & Zitzmann, M. (2004) Klinefelter's syndrome. *Lancet* 364: 273-283.

Simpson, J.L.; & Swerdloff, R.S. (2003) Klinefelter syndrome: expanding the phenotype and identifying new research directions. *Genet Med* 5: 460-468.

Visootsak, J. & Graham, J.M. (2001) Kilnefelter Syndrome and Its Variants: An Update and Review for the Primary Pediatrician *CLIN PEDIATR December* 40: 639-651

Visootsak, J. & Graham, J.M. (2006) Klinefelter syndrome and other sex chromosomal aneuploidies. *Orphanet J Rare Dis* 24;1:42.