

GUIA PARA FAMILIAS DE PERSONAS CON SÍNDROME DE KLINEFELTER

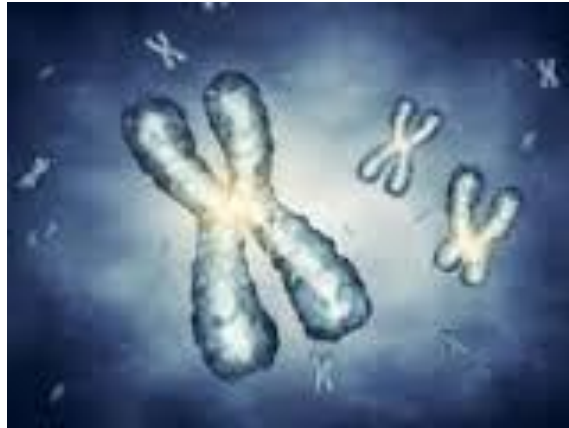


INDICE

Síndrome de Klinefelter	
Orígenes del término.....	Página 3
Causas.....	Página 4
El Diagnóstico.....	Página 5
Variaciones cromosómicas.....	Página 7
Niñez.....	Página 8
Adolescencia.....	Página 9
Sexualidad.....	Página 10
Consideraciones sobre la salud.....	Página 11
Tratamiento con testosterona.....	Página 12
Área Psicológica y cognitiva.....	Página 12
Que se puede hacer en casa.....	Página 13
Apoyo legal.....	Página 15
Testimonio.....	Página 20
Un caso clínico excepcional.....	Página 23
Un caso clínico importante para leer.....	Página 24
Anexo 1 Convención de los derechos de las... personas con discapacidad	Página 27

INTRODUCCIÓN

Los que hemos colaborado en la redacción de esta Guía deseamos que esta problemática llamada Síndrome de Klinefelter, sea no solo del conocimiento de los niños y hombres que lo presentan, sus familiares amigos y allegados sino también de toda la población en su conjunto para tomar consciencia y comprender dicho Síndrome. La falta de difusión es el principal motivo por el cual está poco diagnosticado. Como en todos los tiempos la ignorancia es el peor de todos los males. Intentamos así poner nuestro granito de arena para esclarecer algo de lo mucho que nos queda por aprender.



SÍNDROME DE KLINEFELTER

ORIGENES DEL TÉRMINO

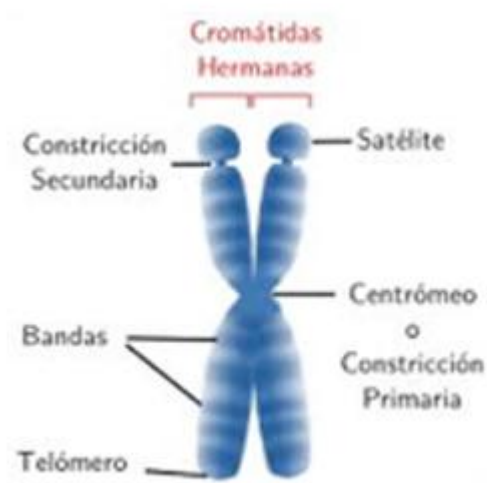


Dr. Harry Klinefelter

En 1942 el doctor Harry Klinefelter y sus compañeros de trabajo del Hospital General de Massachusetts, en Boston, publicaron un informe sobre nueve hombres que tenían pechos desarrollados, vello escaso en cuerpo y cara, testículos pequeños y la incapacidad de producir esperma. Tiempo después este grupo de síntomas fueron conocidos como Síndrome de Klinefelter.

Para finales de los años 50, investigadores descubrieron que los hombres con dicho Síndrome, tenían un cromosoma sexual extra, XXY en vez de la fórmula usual masculina de XY.

A principios de los 70, los investigadores alrededor del mundo buscaron identificar varones que tenían el cromosoma extra entre un gran número de bebés recién nacidos. A partir de estos estudios se ha descubierto que el Síndrome de XXY se puede observar actualmente en 1 de cada 500 a como máximo 1.000 nacimientos, por lo que se encuentra fuera de la clasificación de “poco frecuente” (ya que estas son de 1 en cada 2.000 nacimientos o más)



Los cromosomas son estructuras de material hereditario, se encuentran en cada célula del cuerpo, determinan características como el color de nuestros ojos y cabello, nuestra estatura, y si vamos a ser hombres o mujeres.

Las mujeres reciben dos cromosomas X, uno del padre y otro de la madre. Los hombres reciben un cromosoma X de su madre y un cromosoma Y de su padre. Sin embargo la mayoría de los varones con el Síndrome que el doctor Klinefelter describió, tienen un cromosoma X adicional, con un total de dos cromosomas X y un cromosoma Y en el último par, que es que el que define los caracteres sexuales.

CAUSAS

Aún no es certera la causa exacta del riesgo que tiene una pareja de concebir un niño XXY. La edad avanzada de la madre puede aumentar el riesgo de

concebir un hijo con alguna enfermedad genética, dentro de estas se encuentra el Síndrome de Klinefelter.

Además estudios recientes de NICHD conducidos por Terry Hassold, un genetista de la Universidad de Case Western Reserve en Cleveland, Ohio, señalan que la mitad de las veces el cromosoma extra proviene del padre.

El doctor Hassold menciona que en el proceso de meiosis, los 46 cromosomas de la célula originaria se separan, produciendo finalmente dos células nuevas de 23 cromosomas cada una. Sin embargo, antes de que la meiosis concluya, los cromosomas se emparejan con sus cromosomas correspondientes e intercambian piezas de material genéticas. En mujeres, los cromosomas X se emparejan; en hombre, se emparejan los cromosomas X e Y. Después del intercambio, los cromosomas se separan y la meiosis continúa.

En algunos casos esto se altera, los cromosomas X, o el cromosoma X y el Y no consiguen emparejarse, no intercambian material genético. En ocasiones esto resulta en el movimiento independiente de ambos a la misma célula, produciendo un óvulo con dos X o un espermatozoide que tiene ambos cromosomas X e Y. Cuando un espermatozoide normal que tiene el cromosoma Y fertiliza un huevo que tiene dos cromosomas X, un varón XXY es concebido.

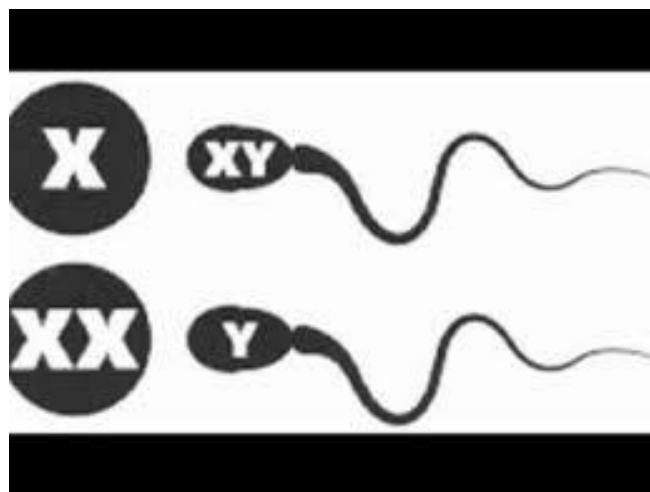


Imagen que describe las dos posibilidades de causas del Síndrome de XXY

EL DIAGNÓSTICO



Aunque es poco frecuente, algunos de los varones han sido diagnosticados con este Síndrome de XXY antes de nacer, por amniocentesis. En la amniocentesis, se retira una muestra del fluido que rodea al feto. Las células fetales que están en el fluido son entonces examinadas para buscar anomalías cromosómicas.

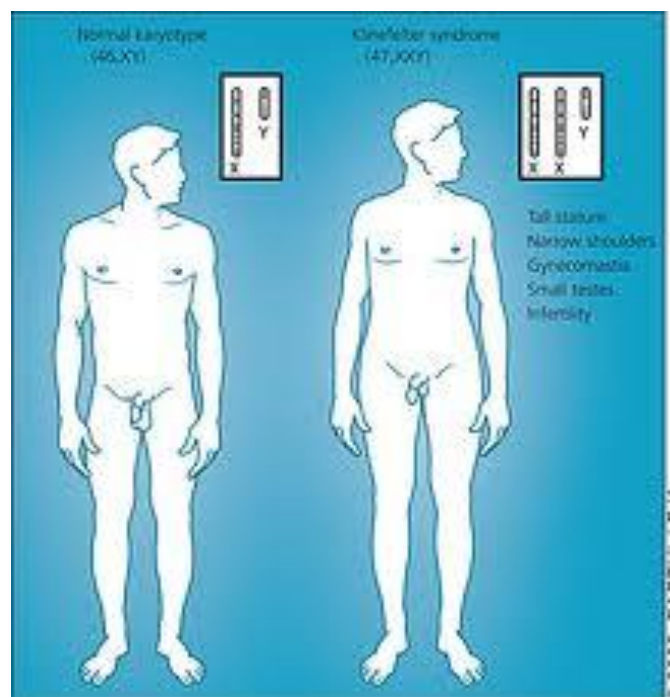
Al nacer los bebés con este Síndrome manifiestan mayor frecuencia de criptorquidea, que es un trastorno del desarrollo en el cual ambos o un testículo no ha descendido al escroto siempre se toma en cuenta este trastorno a la hora de realizar el diagnóstico.

La siguiente oportunidad de diagnóstico más probable es en cuanto al aprendizaje, en la etapa escolar. Un médico puede tener la sospecha de que un niño es un varón con Síndrome de XXY si sus hitos del desarrollo son adquiridos en forma tardía, sobretodo si tarda en aprender a hablar, en otro apartado se especificará las dificultades en el área cognitiva y psicológica. Los niños con Síndrome de XXY pueden también ser altos y delgados, incluso superan la talla esperable (teniendo en cuenta la altura de sus padres). En cuanto a su conducta se manifiestan en general como niños pasivos y tímidos.

En la adolescencia algunos varones con Síndrome de Klinefelter son diagnosticados debido al desarrollo excesivo del tejido mamario.

Algunos adultos con Síndrome de XXY llegan a un diagnóstico debido a resultados de exámenes que arrojan como diagnóstico infertilidad. Un médico examinador puede notar la característica de testículos de tamaño reducido de un varón con dicho Síndrome además el médico puede indicar la realización de pruebas para detectar niveles elevados de hormonas conocidas como gonadotropinas.

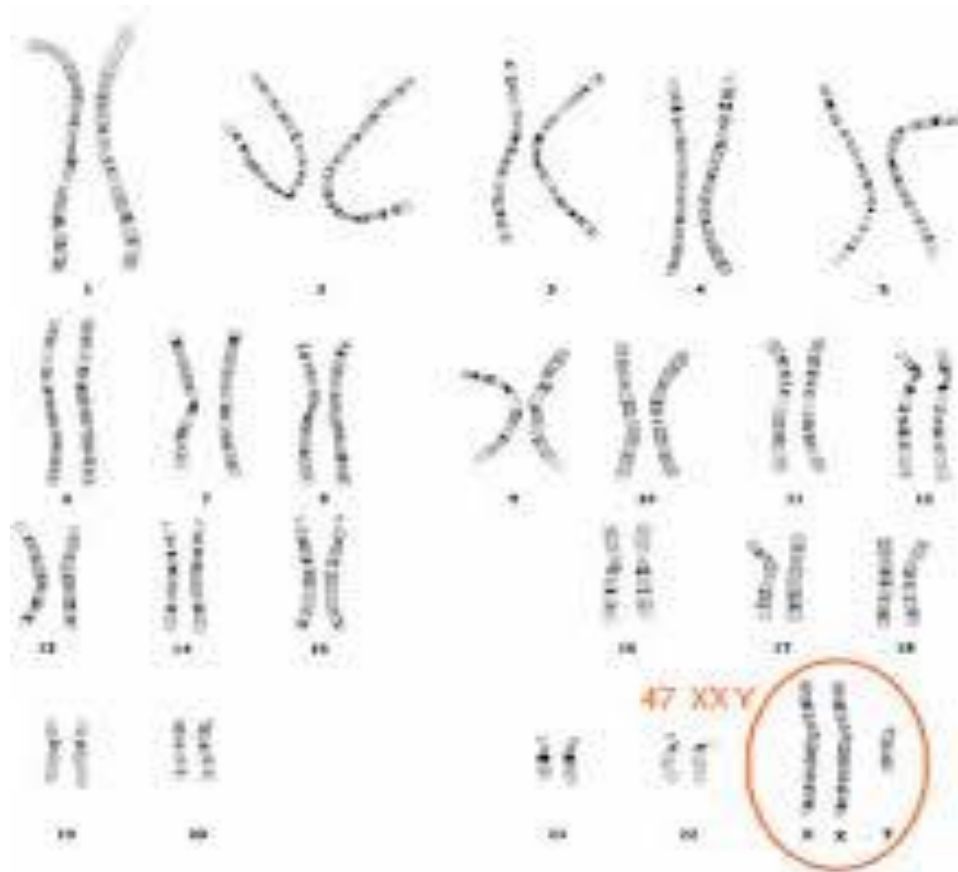
Para confirmar el diagnóstico se utiliza un estudio genético llamado cariotipo, se extrae una pequeña muestra de sangre. Entonces se separan los glóbulos blancos de la muestra y se combinan con un medio de cultivo de tejido. Esto se incuba y se revisa en busca de anomalías cromosómicas.



Aspecto físico de hombre con fórmula cromosómica es XY comparado con hombre cuya fórmula es XXY

Las personas cercanas a un varón con Síndrome de Klinefelter suelen sentir una gran inseguridad y piensan que es mejor no transmitirle el diagnóstico al niño hasta que sea realmente necesario.

Es importante tener en cuenta la forma en que se transmite el diagnóstico. Una buena opción es solicitar la ayuda de especialistas para armar una estrategia en conjunto, y así poder comunicar el diagnóstico tempranamente de una forma no traumática para el niño.



Cariotipo de una persona con Síndrome de Klinefelter con fórmula cromosómica 47 XXY.

VARIACIONES CROMOSÓMICAS

Ocasionalmente pueden presentarse variaciones del complemento cromosómico XXY, siendo la más común el mosaico XY/XXY. En esta variación algunas de las células del cuerpo del varón tienen un cromosoma X adicional y el resto tienen el complemento cromosómico normal XY. El porcentaje de células que contienen el cromosoma extra varía en cada caso.

En la literatura médica también se han presentado algunos casos de varones con dos o incluso tres cromosomas adicionales, en estos individuos las características típicas del síndrome de Klinefelter pueden estar exacerbadas, dándose también un coeficiente intelectual bajo o retraso mental de moderado a severo.

En casos más excepcionales una persona puede tener un cromosoma X adicional y también un cromosoma Y adicional. En la literatura se describe a estos hombres como personas con un retraso mental leve a moderado.

A veces pueden ser agresivos o incluso violentos, aunque pueden tener una forma corporal redondeada los expertos evalúan cada caso para decidir el dar o no tratamiento con testosterona.



Cariotipo correspondiente a una persona cuya fórmula cromosómica es 48 XXYY (nótese que en el par 23 en lugar de haber 1 cromosoma "X" y un cromosoma "Y", se encuentran 2 cromosomas "X" y dos cromosomas "Y")



NIÑEZ

Es importante estar pendiente del desarrollo de los niños y bebés con Síndrome de XXY, el aprendizaje del lenguaje es un aspecto fundamental y brindando la ayuda necesaria, consultando con un especialista en Fonoaudiología el niño puede lograr grandes avances que le permitirán tener una mayor autonomía. Es necesario, sin embargo, esclarecer que los niños con Síndrome de Klinefelter en un gran número de casos demuestran dificultades en la expresión mediante el lenguaje verbal, asimismo, comprenden lo que oyen en un nivel similar al de sus pares.

Además de ayuda en el área académica, los niños pueden necesitar ayuda con sus habilidades sociales. El lenguaje es esencial no sólo para aprender en la escuela, sino también para construir relaciones sociales. Hablando y escuchando, los niños hacen amigos (compartiendo información, actitudes y creencias en el proceso)

A través del lenguaje también aprenden a comportarse en los diferentes ámbitos en los que se encuentre. Por este motivo también se debe diferenciar si el problema en el lenguaje es debido a dificultades en la audición, en los niños es frecuente que se desarrollen infecciones de oído que pueden derivar en disminución en la audición.

Otro punto a subrayar es que en modalidades grupales los niños con dicho Síndrome tienden a ser tímidos, un tanto pasivos y es poco probable que tomen una posición de liderazgo. No todos los niños pueden ser líderes en su grupo, tampoco es necesario que lo sean, sin embargo si es fundamental que los niños con Síndrome XXY puedan interactuar adecuadamente con sus pares. En la infancia las amistades son un pilar muy importante junto con la familia para el óptimo desarrollo mental y físico de todos los niños.

ADOLESCENCIA



Conforme progresa la pubertad los varones con Síndrome de Klinefelter no mantienen el mismo ritmo que los demás varones de su edad.

Esta diferencia se debe a que los testículos de los varones con Síndrome XXY no suelen producir suficiente hormona masculina testosterona, como resultado muchos adolescentes aunque son más altos que lo esperable por su edad y talla genética (estatura de los padres), pueden demostrar menos fuerza que otros varones de su edad y carecer de vello en la cara o en el cuerpo.

Cuando entran en la pubertad, muchos niños sufren un aumento leve de los pechos, en general tiende a desaparecer en un tiempo corto. Un tercio de los adolescentes con Síndrome XYY desarrollan esta afección en los pechos llamadas ginecomastia, además este agrandamiento suele ser permanente a diferencia de otros pares de su edad. **Es un hecho positivo que solo cerca del 10% de los hombres desarrolla pechos lo suficientemente grandes para requerir cirugía.**

La falta de fuerza y agilidad combinada con una historia de problemas de aprendizaje pueden dañar significativamente la autoestima. A esto si se incluye compañeros de escuela poco comprensivos pueden también a veces agravar las cosas a través de la broma.

El daño a la autoestima puede ser aún más grande si el joven con XXY es diagnosticado en esta etapa de adolescencia temprana o tardía, ya que sus dificultades no son consideradas resultado del Síndrome sino que se le otorgan otras causas, provenientes de la familia o actitudes propias del joven lo cual altera la dinámica familiar y el autoestima del joven. Lo más importante es el

hecho de no recibir el tratamiento adecuado para las diferentes dificultades que se presentan, tanto médicas como psicológicas.



Hombre con ginecomastia

SEXUALIDAD:

La familia de los varones con Síndrome XXY por momentos se encuentra preocupada de que sus hijos puedan ser homosexuales. Esta inquietud es infundada ya que no hay evidencia de que los varones con el Síndrome XXY tiendan más hacia la homosexualidad que otros hombres.

Asimismo es importante mencionar que hay casos numerosos en los que los jóvenes con dicho Síndrome sienten mayor apetito sexual cuando reciben el tratamiento con testosterona llegando a niveles normales. Este también brinda seguridad para los jóvenes al momento de acercarse al sexo opuesto, permitiendo a futuro más oportunidades de formar una pareja estable si es que así lo desean.



Fertilidad

Luego de reunir los datos de la experiencia y los estudios realizados, se ha determinado que los varones con Síndrome XXY no deben (ninguno de ellos) asumir que son estériles automáticamente cuando reciban el diagnóstico sin antes hacerse más pruebas.

En un número pequeño de casos, los jóvenes con Síndrome de Klinefelter han podido ser padres, es sumamente importante que acudan a especialistas en fertilidad para informarse sobre las opciones disponibles y los diferentes tratamientos para el varón con dicho Síndrome.

CONSIDERACIONES SOBRE LA SALUD:

Los varones con Síndrome de Klinefelter en comparación con otros hombres, tienen un poco más de riesgo de padecer enfermedades autoinmunes, en las que el sistema inmune, por razones que aún no se conocen con exactitud, atacan órganos o tejidos del cuerpo. La mayoría de estas enfermedades pueden ser tratadas con medicación.

Los varones con dicho Síndrome, que muestran pechos agrandados tienen el mismo riesgo de contraer cáncer de mamas que las mujeres. Es importante que se practiquen auto-examinaciones regulares de pecho y también pueden

consultar a sus médicos sobre la necesidad de exámenes de pecho más completos realizados por especialistas.

Los hombres con dicho Síndrome que no reciben inyecciones de testosterona pueden tener mayor riesgo de desarrollar osteoporosis en la tercera edad por lo que se deben tomar los recaudos necesarios, consultar a un endocrinólogo para que realice exámenes de densidad ósea y prevenga el debilitamiento excesivo de los huesos.

TRATAMIENTO CON TESTOSTERONA

Es recomendable que los varones con Síndrome XXY comiencen el tratamiento de testosterona cuando entran en la pubertad. Los hombres que son diagnosticados en la edad adulta también pueden probablemente beneficiarse de un tratamiento con la hormona.

El tratamiento con testosterona aumentará la fuerza y tamaño muscular y estimulará el crecimiento de vello facial y corporal.

Además de los cambios de orden físico la hormona testosterona también provocan a menudo cambios psicológicos. Muchos varones han manifestado sentirse más energéticos y no sienten más cambios de humor o enojos repentinos.

Otro beneficio del tratamiento de testosterona puede incluir sensación de mayor energía con menor necesidad de dormir, mayor concentración y mejores relaciones interpersonales.

Es importante respetar la decisión del varón y de la familia ya que los varones más jóvenes pueden no sentirse del todo listos para comenzar el tratamiento.

Es aconsejable que el joven y su familia se encuentren guiados por un endocrinólogo calificado, un especialista en interacciones de hormonas que tendrá mayor experiencia en estos tratamientos.

El especialista en endocrinología también orientará a la familia acerca de las diferentes opciones disponibles de tratamiento con hormona testosterona.



AREA COGNITIVA Y PSICOLOGICA

En los niños con Síndrome de Klinefelter es frecuente la presencia de una capacidad intelectual **l**evemente disminuida, en cuanto a su rendimiento escolar se suele observar dificultades de aprendizaje. Las dificultades más frecuentes son en el área de la lectura y escritura con síntomas correspondientes a la Dislexia. La dislexia debe diferenciarse de lo que son llamados déficits sensoriales o enfermedades médicas que tengan como consecuencia las complicaciones para aprender a leer y escribir.

Se manifiestan en algunos casos dificultades en su capacidad para expresarse verbalmente, de procesar y recordar lo que oyen. Esto se resume en retrasos significativos en su habilidad para leer y escribir es importante seguir de cerca el desarrollo en este aspecto y consultar con un psicopedagogo.

En relación a la conducta en el 50% de los casos los varones con Síndrome de Klinefelter presentan Trastorno por Déficit de Atención, a diferencia de la población general que es de 1 a 3%. Esta dificultad en la atención puede estar acompañado o no por una hiperactividad leve, en consecuencia puede influir a la hora de estudiar, para esto se debe consultar a un especialista en Psiquiatría para confirmar el diagnóstico y así proporcionar los apoyos necesarios.

Finalmente en un número significativo de varones se presentan problemas de conducta y del comportamiento, les resulta difícil entablar amistad con pares de

su mismo sexo, a menudo necesitan entrar a un programa de aprendizaje de habilidades sociales

.Es importante detectar estas dificultades en una edad temprana para poder realizar las intervenciones necesarias y así mejorar la calidad de vida del niño. Si un niño no se está comunicando eficazmente con palabras sueltas entre los 18 y 24 meses, en ese momento ya se debería consultar con un especialista en fonoaudiología. Además en los niños con Síndrome XXY suelen ser silenciosos, tímidos por lo cual se los deja de lado o a veces se los etiqueta de “perezosos” en esta área es importante aclarar a los docentes que esto no es así para evitar que el niño se retrase en sus estudios.

En los adolescentes sobretudo las dificultades escolares y las dificultades motoras también pueden afectar negativamente su autoestima. Estos problemas pueden provocar enojo, frustración, depresión, agregando las dificultades para establecer amistades cercanas y posteriormente dificultad en la individualización y separación de sus familias al inicio de su adultez.

Los trastornos psiquiátricos son más frecuentes en los varones con Síndrome XXY por lo que es importante estar informado acerca de esto y consultar con un psiquiatra o profesional de la salud mental.

QUE SE PUEDEN HACER EN CASA:

Si el niño presenta dislexia:

- Ayudar a organizar sus actividades del hogar (establecer horarios, guardar las cosas en su lugar, etc)
- Dar instrucciones sencillas y una a la vez
- Darle su apoyo
- Proponer juegos que refuercen la utilización del lenguaje y de la percepción visual
- Trabajar en colaboración con maestros y terapeutas sobre intervenciones que mejoren el aprendizaje escolar

Si el niño presenta trastorno por déficit de atención:

Reducir las conductas inapropiadas del niño y aumentar las que son deseadas, a lo largo del tiempo (otorgar recompensas por las acciones positivas y cumplir consecuencias por las acciones negativas).

- Se utiliza el sistema de recompensas que se construye en 6 pasos:
 1. Decidir que conductas del niño desea estimular: junto con el docente y el equipo terapéutico, se pueden determinar 3 a 5 conductas a estimular.
 2. Determine cuáles serán las recompensas por la conducta positiva: por ejemplo algo que le guste, que sea del interés del niño.
 3. Determine cuáles serán las consecuencias por la conducta negativa: Puede ser devolver algunos “puntos” ganados, o se le puede suspender algún privilegio como ver TV. El castigo que elija deberá ser comparable a la severidad de la conducta.
 4. Establecer reglas claras, consistentes y cumplirlas: Utilice estas reglas para que el niño tenga claro que conducta se requiere para obtener la recompensa y que habrá una consecuencia si no se cumple con esa conducta.
 5. Recompensar las buenas conductas de manera rápida y frecuente
 6. Cumpla con las consecuencias: cuando el niño rompe las reglas establecidas, debe llamarle la atención con calma y firmeza una vez. Si la conducta persiste, implemente inmediatamente la consecuencia prometida

- Técnica de “tiempo a solas”, el niño debe permanecer sentado en un lugar por un tiempo determinado a un minuto por edad cronológica del niño.
- Mantener una rutina coherente.
- Establecer reglas claras y cumplirlas.
- Recompensar las buenas conductas de manera rápida y frecuente



APOYO LEGAL

Para brindar una educación de calidad ajustada a las necesidades de un niño con Síndrome de Klinefelter y poder acceder a los tratamientos necesarios es importante estar informado acerca de las prestaciones de servicio que le corresponden a su hijo por derecho.

La Ley de Educación Nacional Argentina n° 26.206 certifica el derecho a la educación para todos los ciudadanos, además en esa misma Ley se menciona como objetivo la inclusión educativa. Dentro de la misma se encuentra la modalidad de educación especial la cual esta destinada a asegurar el derecho a la educación de las personas con discapacidades, temporales o permanentes, en todos los niveles y modalidades del Sistema Educativo. Esto se resume en que de necesitar su hijo una escolaridad de educación especial se le garantiza por derecho el recibirla y considerar la posibilidad de realizar las adecuaciones pertinentes para incluirlo en una escuela de modalidad común.

La resolución n° 310/2004 Modificación de la Resolución N° 201/2002, mediante la cual se aprobó el Programa Médico Obligatorio de Emergencia (PMOE) integrado por el conjunto de prestaciones básicas esenciales garantizadas por los Agentes del Seguro de Salud. Es importante la lectura de esta debido a que allí se encuentra el listado de medicamentos que están cubiertos por los agentes de salud, para que no representen un alto costo o impidan el acceso a la salud, especialmente refiere la cobertura de medicamentos al %70 en el caso de las enfermedades crónicas como es el Síndrome de Klinefelter.

Siempre es beneficioso informarse con un asesor legal o abogado para poder recibir todos los tratamientos correspondientes y solicitar al agente de salud la cobertura de los medicamentos que ha sido decretado por ley.

CERTIFICADO DE DISCAPACIDAD

¿En qué consiste, para qué y cuándo realizarlo?

El Certificado de Discapacidad es un documento público, determinado por una Junta Médica, que se otorga a toda persona que lo solicite y tenga una alteración funcional permanente, transitoria o prolongada, física, sensorial o mental, que en relación a su edad y medio social implique desventajas considerables para su adecuada integración familiar, social o laboral.

Este certificado le permite acceder a una serie de derechos y beneficios estipulados por la Leyes N° 22.431 y N° 24.901. El Certificado de Discapacidad sirve para obtener acceso a la Cobertura Integral de las Prestaciones Básicas de Habilitación y Rehabilitación (Ley N° 24.901) y a la Cobertura Integral de Medicación (Ley N° 23.661, art. 28).

Además el Certificado de Discapacidad facilita la realización de gestiones, tales como el pase libre en Transporte Público de pasajeros, obtención del Símbolo internacional de acceso para el automóvil (logo) y la exención de la patente, gestión de libre tránsito y estacionamiento (Ley N° 19.279, art. 12), acceso al Régimen de Asignaciones Familiares en ANSES (Ley N° 22.431, art. 14 bis), obtención de franquicias para la compra de automotores (Ley N° 19.279), administración de pequeños comercios (Ley N° 22.431, art. 11), obtención de exenciones de algunos impuestos y solicitar empleo en la administración pública, entre otros.

Tipos de Discapacidad:

- Discapacidad motora
- Discapacidad sensorial
- Discapacidad mental
- Discapacidad visceral (respiratoria, renal, hepática o cardiológica)
- Discapacidad visual

¿Dónde y en qué horario se realiza?

La persona interesada en obtener el Certificado de Discapacidad deberá concurrir al Hospital que corresponda de acuerdo al tipo de discapacidad, presentando los requisitos correspondientes y la solicitud del certificado. Cada Hospital tiene establecidos distintos requisitos que deberán ser completados y presentados en los horarios de atención del Hospital. Una vez completos los requisitos y entregados en el Hospital se le brindará un turno ante la Junta Médica Evaluadora quien certificará o no la discapacidad. La entrega del Certificado emitido se hará a los 10 días de la evaluación. Los turnos no se entregan ni telefónicamente ni por correo electrónico, **SÓLO SE ENTREGAN PERSONALMENTE.**

Ante cualquier duda, comunicarse con el CALL CENTER del GCBA **147.**

¿Quién puede efectuarlo?

Dicha solicitud es de carácter personal y deberá ser completada y firmada por la persona que desea obtener el Certificado de Discapacidad o por su representante legal.

¿Qué se necesita para realizarlo?

El Certificado se emite sólo para aquellas personas que presenten D.N.I., Libreta Cívica o Libreta de Enrolamiento, sin excepción, en los que debe figurar el domicilio actual en la Ciudad de Buenos Aires (sin excepción).

En caso de vivir en provincia deberá realizar el trámite en el Servicio Nacional de Rehabilitación cito en la calle Ramsay 2250, o bien consultar en su municipio el lugar más cercano.

Se deberá completar el formulario de solicitud anteriormente a la solicitud de turno en el Hospital correspondiente

¿Qué costo tiene?

El trámite es gratuito.

¿Qué otro dato debe tenerse en cuenta?

Hospitales de acuerdo al tipo de Discapacidad

Discapacidad Motora

Hospital de Rehabilitación M. Rocca.

Dirección: Segurola 1949. Barrio: Flores.

Teléfonos: 4630-4700 / 4703 / 4800.

Para solicitar los requisitos dirigirse a Hall Central, Mostrador de

Informes

Horario de atención lunes a viernes de 8 A 13 hs.

Instituto de Rehabilitación Psicofísica - IREP.

Dirección: Echeverría 955.

Teléfonos: 4787-9346.

Para solicitar los requisitos dirigirse a Sector Discapacidad

Horario de atención: lunes, martes y jueves 11 A 13 hs. Sector Discapacidad

Discapacidad Visceral (respiratoria, renal, hepática o cardiológica)

Hospital de Agudos J. A. Penna - mayores de 18 años

Dirección: Almafuerde 406. Barrio: Parque Patricios.

Teléfonos: 4911-3030 / 2762 / 0517 /5555 int. 279.

Para solicitar los requisitos dirigirse a Neurología sala 4.

Horario de atención: lunes de 7.00 a 12.00 hs.

Hospital General de Agudo P. Piñeiro - menores de 18 años

Dirección: Varela 1301. Barrio: Flores.

Teléfonos: 4631-8601. Preferentemente Padiátricos

Para solicitar requisitos dirigirse a Hall de consultorios externos N° 39

Horario de atención: lunes a viernes de 8 A 13 hs..

Discapacidad Visual

Hospital de Oftalmología Santa Lucía

Dirección: San Juan 2021. Barrio: San Cristóbal.

Teléfonos: 4941-5555 / 8081.

Para solicitar los requisitos dirigirse a Planta Baja ventanilla "B" discapacidad.

Horario de atención: lunes a viernes de 8:30 hs a 13 hs.

Discapacidad Mental

Hospital de Emergencias Psiquiátricas Dr. Torcuato de Alvear. Para mayores de 18 años.

Dirección: Warnes 2630. Barrio: Paternal.

Teléfonos: 4521-0273 / 0983 / 8457 / 0090.

Para solicitar los requisitos dirigirse a la Biblioteca, Planta Baja.

Horario de atención: lunes, miércoles y viernes de 9 a 12.00 hs.

Hospital General de Agudos P. Piñero - menores de 18 años

Dirección: Varela 1301. Barrio: Flores.

Teléfonos: 4631-8100 / 6704 / 0526.

Para solicitar los requisitos dirigirse a Consultorios Externos.

Horarios de atención: lunes a viernes de 08 a 13 hs..

Discapacidad sensorial

Hospital de Rehabilitación Rocca.

Dirección: Segurola 1949. Barrio: Flores.

Teléfonos: 4630-4700 / 4703 / 4800.

Para solicitar los requisitos dirigirse a Mesa de Entradas PB.

Horario de atención: lunes a viernes de 8.00 a 13.00 horas. Hall Central, mostrador de informes.

Consultas frecuentes

En caso de no poder asistir la persona solicitante por motivos de salud, podrá un familiar o representante legal debidamente acreditado, asistir con:

- Certificado médico que explique los motivos que impiden la concurrencia del solicitante.
- Certificado de Supervivencia, emitido por policía Federal (recordar que el mismo deberá ser solicitado el día anterior al turno, dado que tiene vigencia máxima de 48 hs.)

Discapacidad mixta

En caso de tener más de un tipo de discapacidad:

- en caso que una de las discapacidades sea motora, se deberá tramitar el Certificado en el Hospital Rocca o en IREP
- en caso que se presente ceguera y otras discapacidades (incluida motora), se deberá tramitar el Certificado en el Hospital Santa Lucía
- en todos los casos se tomará en cuenta la discapacidad que predomina

Casos de HIV o Epilepsia

No siempre son consideradas discapacitantes:

- en el caso de HIV se puede solicitar evaluación en los hospitales Penna o Piñeiro
- en caso de Epilepsia, se puede solicitar evaluación en los hospitales Rocca, IREP, Piñeiro o Alvear
- en ambos casos se deberá presentar diagnóstico e historia clínica

Ante cualquier duda comunicarse al Call Center del Gobierno de la Ciudad, 147 (opción 4), donde se brindarán mayor información orientadora.

TESTIMONIO

La historia de Matías

“Cada persona brilla con luz propia entre todas las demás. No hay dos fuegos iguales. Hay fuegos grandes y fuegos chicos y fuegos de todos los colores. Hay gente de fuego sereno, que ni se entera del viento, y gente de fuego loco que llena el aire de chispas, algunos fuegos, fuegos bobos, no alumbran ni queman, pero otros arden la vida con tantas ganas que no se puede mirarlos sin parpadear, y quien se acerca, se enciende”
Eduardo galeano

“Hola Ale, pase a sexto”

En ese momento, al escuchar la voz de Matías por el teléfono, supe que había llegado el momento de compartir su historia.

Podría empezar a contarla como un cuento “había una vez”...porque como en todo cuento hay un héroe, valiente, bueno, que recorre caminos difíciles, llenos de obstáculos, donde se encuentra a veces con villanos y otras con personas que lo ayudan para que nuestro protagonista triunfe y la historia tenga un final feliz, y el cuento termina como nos gustaría que terminen todos los cuentos: “y fueron felices para siempre”.

Pero la historia de Matías no es un cuento, es una historia de verdad, de un nene de 11 años que llegó junto a su mamá para realizar una consulta psicopedagógica.

Motivo de la consulta: dificultades en el área pedagógica y en el área social.

La mamá lo presenta como inseguro, con baja autoestima y poca concentración en sus tareas.

Comienza así un largo camino para Matías y su familia para saber ¿Qué le pasa? ¿Qué tiene? ¿Cómo lo ayudamos?

Un camino de visitas a médicos, especialistas, estudios, análisis, observaciones, y todo lo que se puede hacer para poder arribar a un diagnóstico.

Y sus dificultades tuvieron un nombre: “Síndrome de Klinefelter”

Entonces pensamos, ya sabemos que tiene, ya está el diagnóstico, ahora sigue el tratamiento y problema solucionado. Pero no es tan sencillo como se puede pensar o imaginar.

Pero ¿Por qué? La respuesta es muy sencilla, por nosotros mismos, y la incapacidad que tenemos para poder ver al otro tal cuál es.

La incompreensión de algunos adultos asusta, preocupa, sobre todo si son profesionales, gente capacitada para el trabajo con niños/as.

Fue un largo camino, la familia muchas veces pudo ser escuchada, contenida, respetada y otras veces (por suerte menos), estuvieron solos, desamparados, sin que los escucharan con respeto, siendo subestimados y siendo criticados.

Y ¿Matías? Ahí presente, escuchando, viendo, sintiendo la comprensión y la indiferencia, la contención y el desamparo, siendo solamente un niño.

Si pensamos en la infancia como un espacio delimitado separado de la edad adulta, el cual debería ser seguro para crecer, jugar, aprender y desarrollarse ¿Por qué a veces los adultos no somos capaces de asegurar, de garantizar este espacio? ¿Por qué un lugar que debería dar seguridad solo pone obstáculos y lo que menos genera es confianza?

Cuando estamos frente a los niños/as, que nos pasa a los adultos que somos capaces (en algunas ocasiones), de ver más allá de nuestros ojos, que nos pasa, que solo ponemos el acento en lo que falta, en lo que no lograron, en los errores.

¿Por qué no somos capaces de sostener, ayudar, acompañar, comprender?

¿Por qué siempre tendemos a etiquetar, y es tan importante ponerle nombre a las dificultades?

Me parece importante como adultos ser capaces de reconocer nuestras propias limitaciones, nuestros propios temores, incapacidades, ignorancia, nuestros prejuicios y por sobretodo, necesitamos poder descentrarnos, salir de nuestras ideas y lograr ver los problemas no solo con nuestra mirada. ¿Es muy difícil?

Matías nació en la familia indicada, sin duda. El papá o la mamá nunca hicieron caso al “no puede”, “no lo logra”, “se deteriora” que escucharon durante mucho tiempo.

Confiaron en las posibilidades de Matías, sabiendo que sus tiempos eran diferentes a los de otros niños/as y sobre el amor construyeron el respeto hacia su hijo, exigiendo que todos vieran que había un niño sujeto de derechos.

A veces, a los adultos nos cuesta toda la vida o no lo aprendemos nunca lo que a Matías le hicieron saber siempre “sin esfuerzo no se logra nada”. Y lo aprendió, no cabe duda, cada logro se lo ganó, con su esfuerzo y su sacrificio, nadie le regala nada, (ninguna nota, ninguna tarea, ningún deber, ningún cuestionario, nada)

Demostró que se puede, que todos los obstáculos se sortean, y que nada es imposible, ¿Qué se necesita? Es muy simple y no hay recetas ni tratamientos mágicos.

Se necesita amor, comprensión, escucha atenta, mirada respetuosa, confianza, tiempo.

Nos llevará tiempo, nos demandará esfuerzo, nos exigirá trabajo en conjunto (que difícil parece a veces lograr esto)

Nuestra mirada será individual (¿hay otra mirada?), deberemos transmitir “vos podes” como la única verdad posible (porque todos pueden), “vos sos capaz” (porque todos son capaces)

Matías, sos único, como lo es cada niño/a, si esto como adultos lo comprendemos, nuestra intervención será exitosa, sin lugar a dudas.

Gracias Matías, por permitirme acompañarte, por enseñarme a mirarte y a escucharte.

Y gracias a la familia por mostrar que nuestros hijos/as son lo más importante en nuestra vida y que cuando sufren, sufrimos con ellos, si los lastiman, nos lastiman, si los discriminan, nos están discriminando, si no respetan sus posibilidades tampoco a nosotros.

Veamos el fuego que cada uno de nosotros tiene para brindar.

Alejandra, Psicopedagoga

“UN CASO CLÍNICO EXCEPCIONAL”

A continuación se expondrá un caso clínico

Darío un adolescente de 20 años, diagnosticado con Síndrome de Klinefelter por cariotipo en el año 2007. Arriba a consulta por insatisfacción con los

tratamientos realizados por psiquiatra y psicólogo, no observan mejorías significativas. El joven relata algunas cosas que hace durante el día, mira televisión, ayudar en la casa, salir a andar en bici, etc.

El paciente y su familia relatan que comenzaron a percibir ciertas conductas extrañas, manifestaba que no mantenía buena relación con sus compañeros de clase cuando concurría a la escuela. Mencionado con palabras de Darío se peleaba permanentemente, un día en el colegio tuvo una sensación de haberle pegado a su compañero, sin que hubiera ocurrido y luego le pegó. Al 8° día comenzó a oír voces diciendo su nombre, luego llamándolo "veni Darío", esto ocurrió todo el día. Realiza una consulta en ese momento con Psiquiatría, se le indicó Risperidona 1, ½ comprimido por la tarde y 1 comprimido por la noche. Se indaga acerca de las voces y Darío relata que era una voz femenina que decía "Darío", "vení Darío", y una voz masculina que le decía "Hola Darío". Se realiza una evaluación psicodiagnóstica la cuál arroja los siguientes resultados;

Concurre luego de la evaluación, relata que el psiquiatra que lo atiende le modifico la dosis de Risperidona 1mg en el desayuno y 1mg en la cena.

Es importante destacar que en esta misma consulta el paciente relata que había comenzado a ver figuras "como sombras" y a oír voces que decían "Hola, ¿Cómo estás?"

Más allá de lo que le sucede a Darío en particular, es importante destacar que en los pacientes con Síndrome de Klinefelter también pueden darse en un número reducido, trastornos de índole psíquica lo que lleva a padecer las experiencias que relata el joven en los párrafos anteriores.

Además del tratamiento psiquiátrico, sumamente importante, también se incluye el evaluar la necesidad de un tratamiento con hormona testosterona, siempre brindando acompañamiento y orientación familiar.

Se realiza un seguimiento quincenal del paciente para evaluar su estado actual y realizar el control médico correspondiente. A su vez se brinda un espacio de consulta y orientación familiar con una frecuencia mensual.

UN CASO CLÍNICO IMPORTANTE PARA LEER

Pedro de 28 años de edad, fue diagnosticado con Síndrome de Klinefelter (con fórmula cromosómica 48 XXXY), consulta en nuestra institución luego de realizar tratamientos y evaluaciones en Hospitales públicos.

Según los informes presentados Pedro presenta fallas mnésicas lacunares y leve hipoprosexia, por momentos logra mantener una idea directriz. Su coeficiente intelectual se encuentra disminuido, obteniendo en los test estandarizados un puntaje de 64, según el DSM IV se encontraría dentro de la categoría de Retraso Mental leve. Se observa hipobulia, hipertimia displacentera a polo mixto, insomnio mixto y juicio insuficiente.

El motivo de consulta y preocupación esencial de la familia del paciente es como manejar las conductas no deseables de Pedro, ya que por momentos El hombre presenta conductas de riesgo para si y para terceros, comprometiendo tanto su salud como el bienestar de su familia.

Luego de la entrevista realizada por el especialista en psiquiatría, se le indica medicación aripiprazol de 10 mg después de la cena.

En el control médico refiere que ha comenzado un taller en que preparan plaquetas para zapatillas en el que ha manifestado problemas con un compañero, la medicación según manifiesta el paciente le produce sueño, “sin llegar a quedarse dormido se queda tranquilo”.

Al mes siguiente refiere mayor tolerancia comentan junto con la madre un episodio de discusión con una hermana que no derivó en cortes como otras veces.

En una entrevista de anamnesis con la madre relata que el embarazo y el parto fueron normales, sin complicaciones. En relación a los hitos del desarrollo motor no se presentó un retraso en los mismos, lográndolos a una edad esperable. En cuanto al lenguaje a los dos años de edad comenzó a emitir unas pocas palabras En el colegio no lograba integrarse al grupo por que le asustaba como jugaban los demás niños, sin embargo cuando fue creciendo el problema se acentuaba en lugar de disminuir. En 2° grado de primaria los docentes referían que no comprendía las consignas, si le mencionaban algo para corregir se ponía a llorar. En 5° grado de primaria “ya la pasaba muy mal”, relata la madre “¡llegaba a mi casa con el guardapolvo sucio, roto, lo empujaban, le hacían de todo!”

Se ha observado que hay una diferencia significativa en Pedro entre el rendimiento en tareas de orden ejecutivo, relacionado con los movimientos y con actividades que no requieran la expresión verbal o escrita en las que presenta mayor capacidad a diferencia de las tareas de expresión verbal o escrita en las que manifiesta mayor dificultad.

Se ha decidido que es sumamente importante para el futuro, que Pedro pueda incluirse en un programa de talleres protegidos, con el fin de que aprenda un oficio y genere su autonomía económica.

Se realiza un seguimiento quincenal para evaluar el estado del paciente y realizar el control médico correspondiente, a su vez se le brinda un espacio de consulta y acompañamiento a la familia con una frecuencia mensual.

Anexo

CONVENCION DE LOS DERECHOS DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD

Principios generales:

- a) El respeto de la dignidad inherente, la autonomía individual, incluida la libertad de tomar las propias decisiones, y la independencia de las personas;
- b) La no discriminación;
- c) La participación e inclusión plenas y efectivas en la sociedad;
- d) El respeto por la diferencia y la aceptación de las personas con discapacidad como parte de la diversidad y la condición humanas;
- e) La igualdad de oportunidades;
- f) La accesibilidad;

g) La igualdad entre el hombre y la mujer;

h) El respeto a la evolución de las facultades de los niños y las niñas con discapacidad y de su derecho a preservar su identidad

En dicha convención también se trataron las obligaciones generales del estado hacia las personas con discapacidad:

Obligaciones generales

1. Los Estados Partes se comprometen a asegurar y promover el pleno ejercicio de todos los derechos humanos y las libertades fundamentales de las personas con discapacidad sin discriminación alguna por motivos de discapacidad. A tal fin, los Estados Partes se comprometen a:

- a) Adoptar todas las medidas legislativas, administrativas y de otra índole que sean pertinentes para hacer efectivos los derechos reconocidos en la presente Convención;
- b) Tomar todas las medidas pertinentes, incluidas medidas legislativas, para modificar o derogar leyes, reglamentos, costumbres y prácticas existentes que constituyan discriminación contra las personas con discapacidad;
- c) Tener en cuenta, en todas las políticas y todos los programas, la protección y promoción de los derechos humanos de las personas con discapacidad;
- d) Abstenerse de actos o prácticas que sean incompatibles con la presente Convención y velar por que las autoridades e instituciones públicas actúen conforme a lo dispuesto en ella;
- e) Tomar todas las medidas pertinentes para que ninguna persona, organización o empresa privada discrimine por motivos de discapacidad;
- f) Empezar o promover la investigación y el desarrollo de bienes, servicios, equipo e instalaciones de diseño universal, con arreglo a la definición del artículo 2 de la presente Convención, que requieran la menor adaptación posible y el menor costo para satisfacer las necesidades específicas de las personas con discapacidad, promover su disponibilidad y uso, y promover el diseño universal en la elaboración de normas y directrices;
- g) Empezar o promover la investigación y el desarrollo, y promover la disponibilidad y el uso de nuevas tecnologías, incluidas las tecnologías de la

información y las comunicaciones, ayudas para la movilidad, dispositivos técnicos y tecnologías de apoyo adecuadas para las personas con discapacidad,

dando prioridad a las de precio asequible;

h) Proporcionar información que sea accesible para las personas con discapacidad sobre ayudas a la movilidad, dispositivos técnicos y tecnologías de apoyo, incluidas nuevas tecnologías, así como otras formas de asistencia y servicios e instalaciones de apoyo;

i) Promover la formación de los profesionales y el personal que trabajan con personas con discapacidad respecto de los derechos reconocidos en la presente Convención, a fin de prestar mejor la asistencia y los servicios garantizados por esos derechos.

2. Los niños y las niñas con discapacidad serán inscritos inmediatamente después de su nacimiento y tendrán desde el nacimiento derecho a un nombre, a adquirir una nacionalidad y, en la medida de lo posible, a conocer a sus padres y ser atendidos por ellos.

Los Derechos

- Derecho a vivir de forma independiente y a ser incluido en la comunidad: derecho en igualdad de condiciones de todas las personas con discapacidad a vivir en la comunidad, con opciones iguales a las de las demás
- Derecho a la Movilidad personal: asegurar que las personas con discapacidad gocen de movilidad personal con la mayor independencia posible.
- Derecho a Libertad de expresión y de opinión y acceso a la información : ejercer el derecho a la libertad de expresión y opinión, incluida la libertad de recabar, recibir y facilitar información e ideas en igualdad de condiciones con las demás y mediante cualquier forma de comunicación
- Respeto de la privacidad: Ninguna persona con discapacidad, independientemente de cuál sea su lugar de residencia o su modalidad de convivencia, será objeto de injerencias arbitrarias o ilegales en su

vida privada, familia, hogar, correspondencia o cualquier otro tipo de comunicación, o de agresiones ilícitas contra su honor y su reputación.

- **Respeto del hogar y de la familia:** Las personas con discapacidad tienen derecho a no ser discriminadas en lo relacionado a contraer matrimonio y formar una familia.
- **Derecho a la Educación:** El estado debe hacer efectivo este derecho sin discriminación y sobre la base de la igualdad de oportunidades. Los Estados Partes asegurarán un sistema de educación inclusivo a todos los niveles así como la enseñanza a lo largo de la vida.
- **Derecho a la salud:** Los Estados Partes reconocen que las personas con discapacidad tienen derecho a gozar del más alto nivel posible de salud sin discriminación por motivos de discapacidad. Los Estados Partes adoptarán las medidas pertinentes para asegurar el acceso de las personas con discapacidad a servicios de salud que tengan en cuenta las cuestiones de género, incluida la rehabilitación relacionada con la salud.
- **Derecho a la Habilitación y rehabilitación:** Los Estados Partes adoptarán medidas efectivas y pertinentes, incluso mediante el apoyo de personas que se hallen en las mismas circunstancias, para que las personas con discapacidad puedan lograr y mantener la máxima independencia, capacidad física, mental, social y vocacional, y la inclusión y participación plena en todos los aspectos de la vida
- **Trabajo y empleo:** Los Estados Partes reconocen el derecho de las personas con discapacidad a trabajar, en igualdad de condiciones con las demás; ello incluye el derecho a tener la oportunidad de ganarse la vida mediante un trabajo libremente elegido o aceptado en un mercado y un entorno laborales que sean abiertos, inclusivos y accesibles a las personas con discapacidad

**DATOS DE NUESTRA ONG DE AYUDA A PERSONAS CON SINDROME DE
TURNER Y OTRAS ENFERMEDADES CROMOSÓMICAS**

Dirección: Valle 1383

Email: fundacioncromos@gmail.com o cromos@sindromedeturner.org.ar

Teléfono: 4988-0531, contactarse martes y viernes de 13.30 a 18:30 hs

Página web: www.fundacioncromos.org