

# LA IMPORTANCIA DE LA ATENCIÓN TEMPRANA EN NIÑOS CON SÍNDROME DE KLINEFELTER

Alumna: Ainhoa González Hernández  
Tutores: Adelina Estévez Monzó  
Alberto Domínguez Martínez

Trabajo de Fin de Grado de Logopedia  
Facultad de Ciencias de la Salud  
Sección de Psicología y Logopedia  
Universidad de La Laguna  
Curso académico 2017/2018

## RESUMEN

El síndrome de Klinefelter o 47 XXY se produce por una mutación cromosómica que da lugar a una trisomía de los cromosomas sexuales. Esto crea un cuadro clínico característico en las personas que lo padecen, produciendo alteraciones tanto a nivel físico, como afectivo y lingüístico. La sintomatología de este síndrome hace necesario un diagnóstico temprano durante la infancia, de manera que se pueda intervenir lo antes posible para tratar de paliar las alteraciones producidas. Por esta razón, se considera que lo más adecuado sería una intervención en Atención Temprana, donde se aborasen las dificultades del niño en su globalidad desde un equipo multidisciplinar. Esta revisión bibliográfica se centrará en valorar las afectaciones lingüísticas de los niños con síndrome de Klinefelter y su intervención logopédica, con el fin de conseguir un desarrollo óptimo de las habilidades y capacidades del niño.

**Palabras clave:** Síndrome Klinefelter, lenguaje, Atención Temprana.

## ABSTRACT

Klinefelter syndrome or 47 XXY is produced by a chromosomal mutation that results in a trisomy of the sex chromosomes. This creates a characteristic clinical picture in people who suffer from it, producing alterations on a physical, emotional and linguistic level. The symptoms of this syndrome require an early diagnosis during childhood, so that you can intervene as soon as possible to try to alleviate the changes produced. Therefore, it should be considered that an intervention in Early Intervention would be the most appropriate, where the difficulties of the child as a whole would be addressed by a multidisciplinary team. This bibliographic review will generally focus on the linguistic affectations of children with Klinefelter Syndrome and on the logopedic intervention in Early Intervention in order to achieve an optimal development of the child's abilities and strengths.

**Keywords:** Klinefelter syndrome, language, early intervention.

## 1. INTRODUCCIÓN

El síndrome de Klinefelter, fue descrito por Harry Klinefelter en el año 1942 cuando realizó un estudio en el cual descubrió que 9 varones de entre 17 y 38 años, presentaban ginecomastia bilateral, testículos pequeños y azoospermia. Años más tarde, otros autores establecieron para este síndrome el cariotipo 47 XXY.

Actualmente está dentro de las consideradas “enfermedades raras”, ya que suele afectar a una minoría de la población, como es el 1/660 de los varones. Algunos estudios incluso han afirmado que solo se diagnostica un 25% de los pacientes y que la mayoría de ellos suelen ser diagnosticados por problemas de esterilidad en la edad adulta, lo que indica en la mayoría de los casos una detección tardía. No obstante, existen una serie de signos durante la infancia que podrían ayudar a establecer un diagnóstico temprano, como puede ser la manifestación de dificultades en el lenguaje o la inadaptación social (López, 2014).

Esta revisión teórica se centrará en demostrar la importancia de la Atención Temprana para los niños con síndrome de Klinefelter, dado que se trata de una patología cuyos síntomas no suelen ser tratados desde la infancia por su difícil diagnóstico, lo que hace que la mayoría de estas alteraciones perduren a lo largo de la vida de las personas que lo padecen. Esto demostraría la necesidad de una detección temprana para su posterior intervención. Dadas las dificultades presentes en esta patología, el papel del logopeda para el tratamiento de estos pacientes es un factor clave para realizar una intervención óptima, por lo que debería considerarse una parte fundamental de este proceso en la estimulación del lenguaje y la comunicación.

Diversos autores consideran el síndrome de Klinefelter como una afección genética producida por una incorrecta separación del cromosoma X durante el proceso de división meiótica o mitótica, dando lugar así al cariotipo 47 XXY. Este se produce únicamente en varones y su origen es puramente genético, siendo una de las causas más frecuentes de hipogonadismo primario (López, 2014). No obstante, aunque el cariotipo 47 XXY es el que más suele darse en las personas con este síndrome, siendo el 80% de los casos, también pueden darse mosaicismos y aneuploidías cromosómicas de mayor grado. (Samango-Sprouse, 2001; Samango-Sprouse y Rogol, 2002; citados en Samango-Sprouse, 2013).

Hasta la actualidad no se conoce la causa exacta por la cual se produce un error en estos procesos, aunque Manning y Hoyne (2002, citados en Ruiz, 2012) afirman que puede influir la edad de la madre en el momento de la concepción debido a la vejez celular, y otros autores sugieren que en el 50% de los casos se origina durante la meiosis I paterna, en un 48% por un error durante la meiosis I materna, un 29% durante la meiosis II materna, un 7% de origen mitótico y un 16% debido a errores mitóticos postcigóticos (Simpson, Samango-Sprouse, de la Cruz y Swerdloff, 2003). Estos mismos autores a partir de otros estudios realizados, afirman que en el 25% de los casos maternos podría producirse una recombinación entre los cromosomas XX. Por lo que teniendo en cuenta todo lo anterior, podría deducirse que este síndrome

se produce por una recombinación anómala o por un error en la disyunción de las células.

El diagnóstico del síndrome de Klinefelter no suele ser a una edad temprana, dado que las características de estos niños no son tan destacables si se comparan con otros niños de su edad, y generalmente, tampoco se exige un cribado neonatal durante el embarazo. Además, los profesionales encargados de la Atención Temprana primaria tampoco suelen ordenar un análisis cromosómico cuando comienza a observarse un retraso del desarrollo en los niños. Los signos más claros comienzan a aparecer en la infancia en torno a los dos años, donde la disfunción del neurodesarrollo comienza a ser más evidente, cuando se empieza a desarrollar el habla y la motricidad (Samango-Sprouse, 2001; Samango-Sprouse y Rogol, 2002; citados en Samango-Sprouse, 2013).

Las maneras más efectivas para su diagnóstico son: mediante la amniocentesis en la etapa prenatal; a través de la observación de manifestaciones de dificultades de aprendizaje, trastornos de conducta o retraso del lenguaje en la infancia; y por un incorrecto desarrollo de los genitales externos, ginecomastia, talla alta y hábito eunucoide en la adolescencia (López, 2014).

En el momento del nacimiento del niño con síndrome de Klinefelter, se observa que tienen una talla, peso y perímetro cefálico ligeramente inferior si se compara con el rango habitual. A partir de este momento, incluso puede observarse un tono muscular del tronco disminuido (Ruiz, 2012). Por otro lado, en la infancia, según Aszpis et al., (2006) en la mayoría de los casos se comienza a observar hipoplasia medifacial y el perímetro cefálico continúa siendo menor al correspondiente, observando también que las caderas suelen ser más anchas y su espalda más estrecha.

No obstante, cuando se van acercando al periodo puberal, se produce un incremento del crecimiento de las extremidades inferiores y su talla final suele ser media-alta con respecto a la media para su edad. Además, a partir de este periodo, en algunos casos el fenotipo de estos niños puede estar caracterizado por un mentón pequeño, raíz nasal hundida, orificios nasales antevertidos, dismorfia facial, hipertelorismo y blefarofimosis (Mayayo, Labarta, Tamparillas, Puga y Fernández, 2000, citado en Ruiz, 2012). Además, algunos autores afirman también que los niños con síndrome de Klinefelter presentan una lateralización, de manera que han realizado numerosos estudios en los cuales se ha descubierto que presentan una asimetría en los lóbulos cerebrales, lo que hace que tengan una menor volumen de los ventrículos laterales (Warwick et al., 1999) y una reducción de la materia gris en el lóbulo temporal (Frith y Blakemore, 2007), lo que podría estar condicionando el desarrollo del lenguaje.

Diversos autores afirman que los niños con síndrome de Klinefelter pueden presentar un retraso del lenguaje evidente, llegando a producir sus primeras palabras de los 18 a los 24 meses, siendo esto bastante tardío si lo comparamos con el desarrollo habitual, que suele ser en torno a los 12 meses. Esto hace que a la larga se produzca una afectación en varios aspectos del lenguaje, como la fluidez verbal, la recuperación de palabras, el manejo de estructuras complejas, etc. (Ruiz, 2012). Además, otros autores observaron que durante la primera infancia, en la mayoría de los casos (entre un 60-80%)

habían dificultades en la escritura, en la lectura, en la expresión, en el razonamiento aritmético y que en muchos casos los niños con síndrome de Klinefelter mostraban indicios de dislexia (Mazzocco y Ross, 2007).

Dada la evidente afectación del lenguaje en los niños con SK, Bishop y Scerif (2011) han establecido comparaciones entre éste y el retraso del lenguaje, el cual se manifiesta en la niñez a partir de un desfase en el desarrollo del lenguaje. En la tabla 1 se muestra una comparación directa entre las características comunes de estas dos patologías, a través de la cual se puede observar qué características se encuentran presentes y las que no tanto en el retraso del lenguaje como en el síndrome de Klinefelter.

**Tabla 1**

*Comparación de las características clínicas comunes en el retraso del lenguaje y el síndrome de Klinefelter*

Características comunes	¿Están presentes en SK?
Retraso de los principales hitos del lenguaje	✓
Retraso al comenzar a caminar	✓
Déficit del lenguaje receptivo (más leve que el expresivo)	✓
Búsqueda de palabras por debajo del nivel normal	✓
Dificultades gramaticales expresivas	✓
Problemas del habla	✓
Pobre alfabetización	✓
Grave limitación de la memoria verbal	✓
Baja atención	✓
Relaciones pobres/solitarios	x
Torpeza motriz, especialmente para la motricidad gruesa	✓

*Nota:* Adaptado de “Klinefelter syndrome as a window on the aetiology of language and communication impairments in children: the neuroligin–neurexin hypothesis” de Bishop, D. V., & Scerif, G. (2011). *Acta Paediatrica*, 100(6), 903-907. Copyright 2011.

Observando la tabla anterior puede afirmarse que el síndrome de Klinefelter está estrechamente relacionado con el retraso del lenguaje, ya que según estos mismos autores, la manifestación de este retraso es uno de los signos sobre la presencia del síndrome más evidentes durante la infancia. No obstante, si se observa nuevamente la tabla, existe una característica que estos autores afirman que no está presente en los niños con SK: las dificultades en las habilidades sociales. Sin embargo, otros autores lo han puesto en duda, por lo que han tratado de demostrar que si las dificultades del lenguaje persisten en el tiempo, los niños comienzan a dar señales de aislamiento, baja autoestima y dificultades para poder relacionarse, lo que indicaría que sí se encuentran afectadas las habilidades sociales (Verri, Cremante, Clerici, Destefani y Radicioni, 2010; Samango-Sprouse, 2010; Lee et al, 2011; citados en Samango-Sprouse et al., 2013).

Todas estas características hacen que, si se compara el rendimiento de los niños no afectados y de aquellos con síndrome de Klinefelter, se observa que los niños afectados muestran más dificultades en todas las tareas que requieren el uso de habilidades lingüísticas, especialmente en aquellas de habilidades expresivas (Verri et al., 2010).

Simpson et. al., (2003) realizaron un estudio transversal con una población de 60 niños con SK evaluados prenatalmente, en el cual se pasaron 20 evaluaciones integrales del neurodesarrollo desde los 2 meses hasta los 7 años. Los resultados de las pruebas descubrieron que el 68% de los niños de 3 meses, presentaban hipotonía del tronco y entre el 15% y el 20% tenían la región occipital aplanada y un movimiento disminuido en el cuello. Las dificultades en el habla se comenzaron a explicar por las pruebas, dado que revelaron dificultades en la producción de los fonemas, debido a una mala coordinación de la musculatura facial por hipotonía muscular, además de unas habilidades expresivas muy limitadas en cuanto a la producción del lenguaje expresivo (Thomas, Collins, Hassold y Jacobs, 2000, citados en Simpson et al., 2003).

En la etapa preescolar, pero sobre todo en los comienzos de la educación primaria, los niños comienzan a tener problemas con la lectura y con la expresión tanto oral como escrita del lenguaje (Mazzocco y Ross, 2007). En esta etapa pueden también comenzar a apreciarse dificultades en ciertas capacidades y comportamientos, por lo que es imprescindible ofrecer una educación de calidad, ya que la Educación Infantil e incluso la Educación Primaria, son etapas en las que se pueden compensar desigualdades madurativas y evolutivas. Eso indicaría que ofrecer una Atención Temprana de calidad conjuntamente con la escolarización, podría favorecer el desarrollo del niño con SK, ya que la escuela a estas edades presenta un carácter preventivo, globalizador e integrador (Villegas, 2012).

Generalmente, cuando los niños con SK pasan a la educación secundaria sin haber recibido ningún tipo de tratamiento, las alteraciones lingüísticas persisten y se muestran en dificultades para tener buenos resultados y para relacionarse con sus iguales, lo que hace que en algunos casos no lleguen a terminar la secundaria. Estos trastornos relacionados con el aprendizaje y el lenguaje, hace que los niños SK se encuentren en una situación de riesgo, donde pueden enfrentarse al aislamiento social y a una baja autoestima, lo que podría desencadenar problemas de conducta y de ansiedad, cuando no reciben una correcta intervención temprana (Verri et al., 2010; Lee et al., 2011; Samango-Sprouse y Rogol, 2002; Simpson et al., 2005; Samango-Sprouse, 2010). Por lo que en la mayoría de los casos, entre el 50 y el 75% aproximadamente de los alumnos con estas dificultades, suelen ser diagnosticados de trastorno específico del lenguaje y el 60-86% de estos, requieren de un programa educativo individualizado (Robinson, Bender, Borelli, Puck y Salbenblatt, 1986 citado en Verri et al., 2010).

La prevalencia de estas dificultades a lo largo de la vida escolar y cotidiana de los niños con SK, hacen necesario un diagnóstico precoz, de manera que pueda llevarse a cabo una intervención en eficaz para tratar de paliar las alteraciones en busca de un mejor pronóstico (Sánchez, Martínez, Moriana, Luque, Alós, 2015; Villegas, 2012).

La Atención Temprana se basa en una serie de intervenciones dirigidas a niños desde el nacimiento hasta los 6 años de edad, cuyo objetivo principal es dar respuesta a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los niños con trastornos del desarrollo o que tienen riesgo de padecerlos, y que van destinadas a tratar de paliar las dificultades del desarrollo. Esto se realiza a través de la potenciación de las capacidades del niño y de tratar de conseguir una integración total en los diferentes ámbitos, tanto en el familiar, como en el escolar y en el social (GAT, 2000; García, Escorcía, Sánchez, Orcajada, Hernández, 2014). La detección temprana de posibles alteraciones en el desarrollo infantil, es un aspecto fundamental de la Atención Temprana, ya que esto va a posibilitar llevar a cabo un mecanismo de acción que ayude a prevenir patologías añadidas (Peñafiel, Hernández y Chacón, 2003).

Los objetivos que persigue la Atención Temprana en general se basan en tratar de conseguir un desarrollo óptimo de las capacidades del niño, reduciendo los efectos del déficit, proporcionándole las herramientas necesarias para su mejora y cubriendo las necesidades del niño y su entorno (GAT, 2000). Dado que específicamente para el síndrome de Klinefelter no existe un programa de Atención Temprana concreto, habría que tener en cuenta las características presentes en este síndrome para desarrollar un protocolo de Atención Temprana individualizado. Para ello, según Perera (2011) habría que abordar una serie de objetivos más específicos:

- Proporcionar a los padres toda la información necesaria sobre el trastorno y sus consecuencias, de modo que aprendan a interactuar de manera adecuada con el niño.
- Realizar una estimulación adecuada para favorecer su desarrollo.
- Fomentar la relación entre padres e hijos.
- Tratar de lograr la independencia del niño reforzando sus progresos.
- Emplear estrategias en contextos naturales y en situaciones rutinarias.
- Llevar a cabo una acción preventiva, que pueda frenar el deterioro de las etapas del desarrollo.

La elaboración de un programa de Atención Temprana diseñado para los niños con síndrome de Klinefelter, es una necesidad cuya importancia radica en tratar de disminuir los efectos de las alteraciones producidas por el síndrome. Para ello, la intervención en Atención Temprana debe comenzar desde el momento en el que se detecta la presencia de una posible patología en los primeros años de vida, ya que es en este momento donde se muestra mayor eficacia terapéutica, debido a que cuanto menor sea el tiempo de privación de los estímulos, mayor será la probabilidad de poder corregirlos. Esto se debe a la plasticidad neuromuscular, es decir, a la capacidad que tiene el cerebro de los niños pequeños para regenerarse y compensar un daño existente (Gento y Kventová, 2011).

La intervención sobre las alteraciones de la comunicación y el lenguaje será llevado a cabo por el/la logopeda, el cual deberá crear un programa que esté destinado a tratar de cubrir las necesidades comunicativas del niño y su entorno. De modo que en este proceso la implicación familiar es especialmente significativa (Schiefelbusch, 1986, citado en Gracia y Mulas, 2005).

Uno de los aspectos más importantes de la intervención con niños, es poder contar con la implicación familiar, por lo que desde un inicio, se debe conseguir

que la familia se muestre interesada y activa en el proceso de intervención en todo momento, ya que generalmente son ellos los que deberán conocer y adquirir los conocimientos necesarios sobre los modelos lingüísticos empleados por el profesional, para que posteriormente puedan emplearlos con el niño (Juárez y Monfort, 1989). Precisamente, por la necesidad indiscutible de que la familia participe en el proceso rehabilitador, el/la logopeda como especialista del lenguaje, debe asesorar a la familia desde el momento del diagnóstico del síndrome sobre las dificultades que puede presentar el niño y el proceso que se debe seguir a partir de ese momento, además, también deberá proporcionarles una serie de pautas que les ayuden a comunicarse con el niño, como hablarle de manera lenta y articulando todos los fonemas, utilizar un ritmo y una prosodia adecuados, etc. (Gracia y Mulas, 2005).

En los programas de AT, según Cuevas y Veerman (2012) es esencial la cooperación y coordinación de un equipo multidisciplinar compuesto por profesionales de diversos ámbitos. Asimismo, existen también diversas instituciones por las que deberá pasar durante este periodo, dado que lo que se pretende es atender al niño en su globalidad. En España, generalmente existen tres ámbitos profesionales que intervienen en la Atención Temprana: la sanidad, los servicios sociales y la educación. Estos contextos deben tener una coordinación transversal, de manera que puedan enriquecerse y mantener una comunicación abierta entre los diferentes profesionales que pueda garantizar la eficacia del servicio.

## 2. OBJETIVOS

Objetivo general:

- Revisar toda la literatura disponible en la temática para analizar el lenguaje en niños con síndrome de Klinefelter.

Objetivos específicos:

- Conocer las dificultades lingüísticas que presentan los niños con síndrome de Klinefelter.
- Proporcionar pautas para elaborar un protocolo de trabajo en Atención Temprana para niños con síndrome de Klinefelter.

## 3. MÉTODO

Se realizó una búsqueda bibliográfica con el objetivo de alcanzar las metas propuestas. Para la elaboración de esta revisión teórica se han tenido que cumplir una serie de criterios de inclusión y exclusión, de manera que a la hora de seleccionar los artículos, estos tenían que cumplir una serie de criterios tales como que aportaran información específica sobre el tema tratado. Por otro lado, se descartaron aquellos artículos que se encontraban fuera del rango de los años seleccionados y porque generalmente hablaban de otros trastornos, o no trataban aspectos específicos del lenguaje, sino que se basaban en las afectaciones hormonales de este síndrome y en su tratamiento. A su vez, se descartaron también aquellos artículos que se repitieran en más de una base de datos.

Para realizar la búsqueda se ha recurrido a diferentes bases de datos tales como Google Académico, Punto Q, Pubmed y Scopus. Las búsquedas se ampliaron a todos los artículos disponibles en las bases de datos citadas desde 1980 hasta 2018, debido a la dificultad para encontrar artículos recientes sobre las afectaciones lingüísticas de los niños con síndrome de Klinefelter.

En las siguientes tablas se recogen las palabras claves empleadas en esta revisión teórica. En ella se detallan las búsquedas realizadas en las diferentes bases de datos, resaltando los artículos preseleccionados y aquellos finalmente seleccionados.

**Tabla 2:** *búsquedas realizadas utilizando tópicos específicos en castellano*  
Palabras clave: “Síndrome Klinefelter, lenguaje”.

Bases de datos	Búsqueda inicial	Artículos preseleccionados	Artículos seleccionados
Google académico	668	9	5
Punto Q	9	1	0

**Tabla 3:** *búsquedas realizadas utilizando tópicos específicos en inglés*  
Palabras clave: “Klinefelter syndrome, language”

Bases de datos	Búsqueda inicial	Artículos preseleccionados	Artículos seleccionados
Google académico	8.580	7	4
Scopus	128	6	3
Pubmed	100	1	0

**Tabla 4:** *búsquedas realizadas utilizando tópicos específicos en castellano*  
Palabras clave: “Atención Temprana”

Bases de datos	Búsqueda inicial	Artículos preseleccionados	Artículos seleccionados
Google Académico	58.500	5	3
Punto Q	2.467	1	1

**Tabla 5:** *búsquedas realizadas utilizando tópicos específicos en inglés*  
Palabras clave: “Early Intervention”

Bases de datos	Búsqueda inicial	Artículos preseleccionados	Artículos seleccionados
Google Académico	141.000	2	0
Scopus	8.063	1	0

Por otro lado, se seleccionaron dos manuales: “estimulación del lenguaje oral” y “atención temprana: desarrollo infantil, diagnóstico, trastornos e intervención” considerados relevantes para la temática.

#### 4. RESULTADOS

La siguiente tabla recoge todos los artículos seleccionados en esta revisión teórica sobre la importancia de la Atención Temprana en niños con síndrome de Klinefelter. Se han analizado diferentes artículos sobre la afectación del lenguaje en los niños con SK y otros sobre la Atención Temprana, de manera que se han extraído los datos necesarios para fundamentar la revisión.

**Tabla 6**

*Selección de artículos sobre la Atención Temprana en niños con síndrome de Klinefelter*

Artículo	Autor	Año	Resumen
“Estimulación del lenguaje oral”	Juárez y Monfort	1989	Analiza la importancia de una buena estimulación temprana en niños con diversas patologías. Además, habla de la importancia de la participación familiar durante el proceso de intervención en Atención Temprana.
“Klinefelter syndrome: Expanding the phenotype and identifying new research directions”	Simpson et al	2003	Estudio trasversal con 60 niños con SK a los que se les pasan 20 pruebas integrales del neurodesarrollo. Afirma que las dificultades lingüísticas son susceptibles de tratamiento y que una intervención en Atención Temprana puede ser imprescindible para un resultado óptimo.
“Atención temprana: desarrollo infantil, diagnóstico, trastornos e intervención”	Gracia y Mulas (coords.)	2005	Aporta información sobre la Atención Temprana en el desarrollo infantil y la intervención con el niño, la familia y el entorno.
“Klinefelter’s syndrome and psychoneurologic function”	Verri et al	2010	Establece un perfil neuropsicológico del SK, donde relaciona las dificultades del lenguaje con una lateralización

			funcional alterada. Además habla de las limitaciones de los sujetos con SK para la comunicación y las relaciones sociales.
“Orígenes y evolución de la Atención Temprana: una perspectiva histórica de la génesis de la Atención Temprana en nuestro país”	Cuevas y Veerman	2012	Establece una perspectiva histórica de la Atención Temprana, afirmando que se trata de una perspectiva joven que requiere de la cooperación de distintos profesionales, en la que debe haber flujo de información, de manera que ayude a responder a las necesidades de la primera infancia.
“Positive effects of short course androgen therapy on the neurodevelopmental outcome in boys with 47 XXY syndrome at 36 and 72 months of age”	Samango-Sprouse	2013	Estudio sobre el rendimiento en el neurodesarrollo de los niños con SK. Se trata de relacionar el efecto del tratamiento con andrógenos con la función cerebral y la neuroconducta. Este artículo aporta información sobre la socialización de los niños con SK.
“La Atención Temprana en la etapa de Educación Infantil”	Villegas	2012	Afirma la importancia de la Atención Temprana en la etapa educativa, dado que considera que la escuela debe adoptar un carácter preventivo que ayude a paliar las dificultades de aprendizaje.
“Manejo del paciente con síndrome de Klinefelter”	López	2014	Aporta una definición clara del Síndrome y algunos aspectos de su diagnóstico. Además, habla de las dificultades lingüísticas de los niños y adolescentes con SK.

#### 4. DISCUSIÓN

Tras las revisiones realizadas, se han observado y analizado las dificultades del desarrollo que presentan los niños con síndrome de Klinefelter, en el área del lenguaje. En consecuencia, se pueden realizar dos aportaciones: por un lado, que no existe ningún tipo de guía o protocolo sobre cómo proceder en casos de detección de este síndrome, ni sobre cómo tratar sus dificultades; y por otro lado, se pone de manifiesto la necesidad de una intervención en Atención Temprana, que ayude a disminuir el grado de afectación de las alteraciones lingüísticas.

Una de las posibles maneras de diagnóstico del síndrome de Klinefelter es durante el embarazo mediante la amniocentesis. En el momento del descubrimiento del síndrome, sería conveniente que la madre fuese derivada al servicio sanitario para ser asesorada por los profesionales médicos sobre el procedimiento que debería de seguir tras el nacimiento del niño. Para ello sería conveniente que todos los pediatras de este servicio tuviesen un protocolo de intervención temprana para los casos de detección de este síndrome, de manera que pudiesen asesorar a las familias desde un primer momento.

En el caso de que el niño ya estuviese escolarizado, el colegio también debería establecer protocolos de intervención en Atención Temprana para posibles sospechas, dado que las primeras manifestaciones de este síndrome generalmente suelen ser dificultades de aprendizaje en los primeros ciclos escolares. En estos casos, se debería comenzar por una coordinación de todos los profesionales que intervienen con el niño desde el momento del nacimiento hasta el momento en el que se le da el alta del servicio de Atención Temprana (logopedas, psicólogos, pediatras, etc.). El objetivo de esto será que conozcan y apoyen el desarrollo del niño y a su familia (Cuevas y Veerman, 2012; Villegas, 2012). Esta coordinación interdisciplinar sería imprescindible para poder desarrollar una intervención en Atención Temprana más eficaz, tanto por parte del logopeda como de otros profesionales.

La intervención logopédica es fundamental dentro de la Atención Temprana, dado que los primeros 6 años de vida son una etapa crítica en el desarrollo en el lenguaje. Por ello, tanto en la escuela como en otros ámbitos, es necesaria la puesta en marcha de un programa de intervención en edades tempranas que tenga su fundamentación en los trastornos del habla y la adquisición del lenguaje, a través del cual los niños con síndrome de Klinefelter y con otras patologías, puedan adquirir de manera adecuada las habilidades lingüísticas mediante la motivación y la interacción con sus iguales (Arocena, Gallego, Gimenez y Guerrero, 1997).

En general, todas las dificultades observadas en este síndrome, pero sobre todo en las dificultades lingüísticas, se ha demostrado que si no son intervenidas tempranamente pueden estar presentes a lo largo de toda su vida, como sucede en los adolescentes. Según Bender, Puck, Salbenblatt y Robinson (1986, citados en López, 2014) estas dificultades persisten en aquellas pruebas en las que están implicadas la memoria auditiva, la recuperación de palabras y la fluidez verbal. De modo que sería relevante tener en cuenta sus comienzos en la escolarización e intervenir sobre las

alteraciones en esta etapa en la que el desarrollo general de los niños empieza a ser más evidente, y por ende, también sus dificultades. Además, deben tenerse en cuenta también las dificultades de éstos niños en las habilidades sociales, las cuales podrían estar desencadenadas por las alteraciones producidas en el lenguaje y la comunicación (Verri et al., 2010; Lee et al., 2011; Samango-Sprouse y Rogol, 2002; Simpson et al., 2005; Samango-Sprouse, 2010). No habría que descartar que una intervención eficaz en las alteraciones lingüísticas podrían subsanar las dificultades de interacción.

Una intervención temprana logopédica en estos casos podría paliar las dificultades de la adquisición del lenguaje y las posteriores dificultades de aprendizaje una vez escolarizado el niño SK, ya que esto garantizaría una mayor estimulación (Samango-Sprouse et al., 2013). Para ello habría que realizar una evaluación y establecer una serie de objetivos concretos y específicos, a través de los cuales pueda diseñarse una intervención logopédica adaptada a las características e individualidades del niño. Es de gran importancia evaluar todas las dimensiones del lenguaje, de manera que se pueda obtener la mayor información posible sobre todos los aspectos que intervienen en el desarrollo del lenguaje y por consiguiente, valorar las alteraciones que puedan darse y cómo tratar de frenarlas.

A modo de conclusión, se puede afirmar que la Atención Temprana es un factor esencial para tratar de optimizar las capacidades y habilidades de los niños que padecen algún trastorno o patología. No obstante, es conveniente destacar la ausencia de conocimiento por parte de la población y de algunos profesionales sobre las consideradas “enfermedades raras” y por consiguiente, sobre el síndrome de Klinefelter. El desconocimiento de las alteraciones que ocasiona este síndrome, pone de manifiesto la necesidad de establecer como prioridad el formar a profesionales capacitados que puedan planificar de manera más eficiente programas de Atención Temprana destinados a la prevención, detección e intervención de posibles afectaciones o dificultades.

Dadas las características de este síndrome y las aportaciones realizadas anteriormente, se han elaborado una serie de pautas que se exponen a continuación para la elaboración de un protocolo en Atención Temprana, y una guía de actuación logopédica.

### Pautas para la creación de un protocolo en Atención Temprana

Un protocolo de intervención en Atención Temprana, sirve de guía para saber qué pasos deben seguirse y las decisiones que se deben tomar a lo largo de este proceso cuando existen sospechas, o ya se ha diagnosticado una patología. Este se basa en una serie de recomendaciones que se aplican para un caso concreto, y que es susceptible a cambios. Para crear un protocolo de intervención en Atención Temprana para niños con síndrome de Klinefelter, según Sánchez, González, Molina y Guil (2011), habría que seguir una serie de pautas:

1. Descripción del programa: se trata de hacer una breve descripción de los aspectos que recogerá protocolo con el fin de que el profesional comprenda el procedimiento a seguir.
2. Plantear los objetivos: se debe plantear el objetivo general en función de lo que se quiera conseguir con el niño a largo plazo tras la aplicación del protocolo, y los objetivos específicos.
3. Ámbito de aplicación: determinar hacia qué profesionales y hacia qué ámbito está destinado el protocolo. Teniendo en cuenta que va dirigido a niños con Síndrome de Klinefelter, habría que considerar el diseñar un protocolo que cubra los diversos ámbitos (sanidad, educación, etc.).
4. Población: en este caso, la población a la que va dirigido el protocolo es a los niños con Síndrome de Klinefelter, de manera que cualquier profesional que deba seguir el protocolo conozca cuáles son sus características.
5. Profesionales: establecer qué personal intervendrá en la puesta en marcha el protocolo (pediatras, logopedas, psicólogos, pedagogos, etc.).
6. Procedimiento:
  - Primero, se describirán el conjunto de actuaciones que se llevarán a cabo para la valoración e intervención del síndrome teniendo en cuenta las características individuales del niño.
  - Después, se comenzará con la preparación del paciente, donde se informará a la familia sobre cómo se va a proceder con el niño y las pautas que deben seguir.
  - Por otro lado, se detallarán las actividades que se realizarán para el desarrollo del protocolo, indicando de manera precisa qué profesional deberá llevar a cabo cada acción.
  - Por último, se elaborarán, si son necesarias, una serie de aspectos a tener en cuenta a la hora de aplicar el protocolo con el niño con síndrome de Klinefelter.
7. Evaluación: este es el último paso, donde se describirán una serie de pautas que faciliten la evaluación y el control del proceso del protocolo, de manera que además, se pueda comprobar si el programa está funcionando correctamente para si no, realizar los cambios pertinentes.

Este protocolo debe abordarse desde un punto de vista interdisciplinar, donde los profesionales estén coordinados de manera que pueda atenderse al niño desde una perspectiva integral. Esto debe realizarse con el fin de lograr una planificación eficaz y una buena transferencia de la información con la familia. Los especialistas que generalmente participarán en los programas de Atención Temprana destinados a cubrir las necesidades de los niños con síndrome de Klinefelter serán entre otros, el/la pediatra, endocrino, neurólogo, otorrinolaringólogo, psicólogo, logopeda y el profesorado.

A nivel logopédico, se ha diseñado una guía de actuación con la finalidad de atender y disminuir las consecuencias de las dificultades del lenguaje en niños con síndrome de Klinefelter. En primer lugar se debe realizar una valoración familiar, para tener un primer contacto con la familia y el niño a través de una entrevista que sirva para orientar al profesional en la programación de las sesiones. Esto permitiría conocer las estrategias empleadas por la familia en el

hogar, de manera que los profesionales puedan tratar de mejorarlas y adaptarlas tanto al niño como a su entorno. El/la logopeda debe comprender que los padres con niños con síndrome de Klinefelter pueden encontrarse desorientados por carecer de información sobre esta patología y sobre cómo afrontarlo. De modo que es necesario asesorar a la familia sobre técnicas que ayuden a reforzar y estimular cualquier producción vocal, así como fomentar la actividad prelingüística y el balbuceo interactivo. Dado que éstas son las primeras señales de lenguaje oral que se producen en los niños y que desencadenan la capacidad comunicativa. Es necesario que el refuerzo se de desde la producción del primer sonido, ya que la adquisición tardía del lenguaje en los niños con SK, hace que sea necesario estimular cualquier producción con el fin de conseguir la repetición de esta y por consiguiente, acelerar el proceso de adquisición del lenguaje.

Posteriormente, se debe realizar una evaluación exhaustiva del niño con el fin de detectar las necesidades de este. A partir de esto se creará un plan de intervención individualizado que comenzará trabajando los aspectos más básicos y esenciales para el niño en base de los objetivos planteados, de manera que se vayan empleando diversos métodos de trabajo con el fin de desarrollar al máximo los potenciales del niño.

Para ello existen una serie de estrategias destinadas a desarrollar el área de la comunicación y el lenguaje que pueden ser empleadas por el/la logopeda en las sesiones y que servirán para guiar a la familia en el proceso de enseñanza, destinadas a la ampliación del vocabulario, así como a mejorar la estructuración y coherencia de los enunciados del niño:

- Observar, escuchar y reforzar las intenciones comunicativas del niño: desde el momento del nacimiento, los niños emplean diversas formas de comunicación. Una vez el niño comienza a decir sus primeras palabras, se deben emplear estrategias comunicativas para tratar de ampliar el vocabulario del niño, a través de técnicas como la expansión de los enunciados del niño y la repetición de frases o palabras.
- Imitar e interpretar los actos del niño: la repetición de palabras y la imitación de gestos son una de las técnicas más empleadas por los profesionales y las familias en la estimulación del lenguaje, de manera que repiten el enunciado del niño buscando la producción vocal. No obstante, no solo debe emplearse la imitación, sino que se debe intentar entender qué es lo que quiere transmitir el niño, de manera que se le pueda otorgar un valor comunicativo a las vocalizaciones y gestos del niño con síndrome de Klinefelter.
- Utilizar un vocabulario adaptado al nivel del niño: es importante utilizar un vocabulario sencillo que pueda adaptarse al nivel de comprensión del niño, de modo que el profesional debe orientar a la familia sobre la complejidad lingüística que deben emplear con el niño con SK en un inicio, y que esta debe variar según los progresos que se obtengan.
- Utilización de técnicas de expansión y modelado: estas estrategias permiten al adulto reproducir las expresiones del niño de manera correcta e incluso añadir más elementos, de manera que se amplía el enunciado.

- Reforzar positivamente los actos comunicativos del niño: es de vital importancia mantener al niño motivado y animado cuando intenta comunicar algo, ya que se esforzará más por clarificar la información que quiere transmitir. Para ello es importante que tanto la familia como el terapeuta valoren de manera clara y abierta los intentos del niño, así como que se mantengan interesados por la información que transmite, y que no interrumpan ni intenten acabar las frases del niño.
- Formular preguntas: generalmente hacerle preguntas al niño sirve para concretar la información que quiere aportar, sobre todo las preguntas donde tiene que escoger entre dos alternativas como respuesta, de esta manera podrán irse haciendo preguntas cada vez más complejas para ver la capacidad de respuesta del niño y para expandir, si fuese necesario, la respuesta de este.

A lo largo de la guía de actuación logopédica, se deberán realizar evaluaciones continuas, de manera que pueda observarse la evolución del niño y comprobar si la guía está funcionando correctamente para si no realizar los cambios pertinentes.

## 6. REFERENCIAS

- Aszpis, S., Gottlieb, S., Knoblovits, P., Pacenza, N., Pasqualini, T., Rey, R., & Stewart Usher, J. (2006). Síndrome de Klinefelter: Viejos y nuevos conceptos. *Revista Argent Endocrinol Metab*, 43, 22-39.
- Arocena, J. G., Gallego, M. G., Gimenez, J. V., & Guerrero, J. M. (1997). *Valoración de la deficiencia y la discapacidad en los trastornos del lenguaje, el habla y la voz*. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
- Bender, B. G., Puck, M. H., Salbenblatt, J. A., & Robinson, A. (1986). Dyslexia in 47,XXY boys identified at birth. *Behavior genetics*, 16(3), 343-354.
- Bishop, D. V., & Scerif, G. (2011). Klinefelter syndrome as a window on the aetiology of language and communication impairments in children: the neurologin–neurexin hypothesis. *Acta Paediatrica*, 100(6), 903-907.
- Villegas, G. (2012). *La Atención temprana en la etapa de Educación Infantil* (trabajo fin de máster). Universidad de Almería.
- Cuevas, P. G., & Veerman, E. R. (2012). Orígenes y Evolución de la Atención Temprana: Una Perspectiva Histórica de la Génesis de la Atención Temprana en Nuestro País. *Agentes Contextos y Procesos. Psicología educativa*, 18, 107.
- Frith, U.; Blakemore, S.j., (2007) *Como aprende el cerebro. Las claves para la educación*. Barcelona, España: Editorial Ariel.
- GAT, G. D. A. T. (2000). *Libro Blanco de Atención Temprana*. Madrid, España.
- García, F. A., Escorcía, C. T., Sánchez, M. C., Orcajada, N., & Hernández, E. (2014). Atención temprana centrada en la familia. Siglo Cero. *Revista Española sobre Discapacidad Intelectual*, 45(3), 6-27.
- Gento, S., & Kventová, L. (2011). *Prevención e intervención temprana en el tratamiento educativo de la diversidad*. Editorial UNED.
- Gracia, M., y Mulas, F. (coords.). (2005). *Atención temprana: desarrollo infantil, diagnóstico, trastornos e intervención*. Valencia, España: Editorial Promolibro.
- Juárez, A. Y Monfort, M. (1989). *Estimulación del lenguaje oral*. Madrid, España: Santillana.
- Lee NR, Wallace GL, Clasen LS, Lenroot RK, Blumenthal JD, White SL, Celano MJ, Giedd JA. (2011). Executive function in young males with Klinefelter (XXY) syndrome with and without comorbid attention-deficit/hyperactivity disorder. *Journal of the International Neuropsychological Society*, 17(3),

552-530.

- López, J. (2014). Manejo del paciente con síndrome de Klinefelter. *Revista Española Endocrinología Pediátrica*, 5, 85-90.
- Manning, M. A. & Hoyme, H. E. (2002). Diagnóstico y manejo del adolescente con síndrome de Klinefelter. *Archivos argentinos de pediatría*, 13(2), 367-375.
- Mayayo, E., Labarta, J.i., Tamparillas, M., Puga, B., Fernández Longas, A. (2000). Síndrome de Klinefelter: Una patología frecuente pero poco diagnosticada en la edad pediátrica. *Revista Hormona factores de crecimiento*, vol. IV, no 2, abril-noviembre 2000.
- Mazzocco, M. M., & Ross, J. L. (Eds.). (2007). *Neurogenetic developmental disorders: variation of manifestation in childhood*. Massachusetts, Estados Unidos: Editorial MIT Press.
- Peñafiel Martínez, F., Hernández Fernández, A., & Chacón Medina, A. (2003). Atención temprana. Salamanca, España: Edición Universidad de Salamanca.
- Perera, J. (2011). Atención temprana: Definición, objetivos, modelos de intervención y retos planteados. *Revista síndrome de down*, 28, 140-152.
- Robinson, A. Bender, N.G., Borelli, J.B., Puck, M.H., Salbenblatt, J.A. (1986) Sex chromosomal aneuploidy: prospective and longitudinal studies, *Birth Defects Original Article Series*. Vol 22, 23-71.
- Ruiz, J. F. (2012) Estrategias cognitivas compensatorias en el Síndrome de Klinefelter. *Revista Argentina de Clínica Neuropsiquiátrica*, vol. 17(4), 308-357.
- Samango-Sprouse C. (2001). Mental development in polysomy X Klinefelter syndrome (47,XXY; 48,XXXYY): Effects of incomplete X inactivation. *Semin Reprod Med* 19:193–202.
- Samango-Sprouse C, Rogol A. (2002). XXY: The hidden disability and a prototype for an infantile presentation of developmental dyspraxia (IDD). *Infants & Young Children* 15 (1), 11–18.
- Samango-Sprouse CA. (2010). Expansion of the phenotypic profile of the young child with XXY. *Revista Endocrinología Pediátrica*, 8(Suppl1):160–168.
- Samango-Sprouse, C. A., Sadeghin, T., Mitchell, F. L., Dixon, T., Stapleton, E., Kingery, M., & Gropman, A. L. (2013). Positive effects of short course androgen therapy on the neurodevelopmental outcome in boys with 47, XXY syndrome at 36 and 72 months of age. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 161(3), 501-508.

- Sánchez, Y., González, F. J., Molina, O., & Guil, M. (2011). Guía para la elaboración de protocolos. Biblioteca Lascasas, 7(1).
- Sánchez, M. A., Martínez, E., Moriana, J. A., Luque, B., Alós, F. (2015). La atención temprana en los trastornos del espectro autista (TEA). Psicología educativa. España.
- Schiefelbusch, R. L. (1986). Bases de la intervención en el lenguaje. Madrid: Alambra.
- Simpson, J. L., Samango-Sprouse, C., de La Cruz, F. M.D., Swerdloff, R. S., Skakkebaek, N. E., Graham, J., et al. (2003). Klinefelter syndrome: Expanding the phenotype and identifying new research directions. *Genetics in medicine*, 5(6), 460-468
- Simpson JL, Graham JM, Samango-Sprouse CA, Swerdloff R. (2005). Klinefelter syndrome. In: Cassidy SB, Allanson JE, (eds.). *Management of genetic syndromes*, 2nd edition. New York: Wiley-Liss. pp 323–334.
- Thomas, N. S., Collins, A. R., Hassold, T. J., & Jacobs, P. A. (2000). A reinvestigation of non-disjunction resulting in 47, XXY males of paternal origin. *European Journal of Human Genetics*, 8(10), 805.
- Verri, A., Cremante, A., Clerici, F., Destefani, V., & Radicioni, A. (2010). Klinefelter's syndrome and psychoneurologic function. *MHR: Basic science of reproductive medicine*, 16(6), 425-433.
- Warwick, M. M., Doody, G. A., Lawrie, S. M., Kestelman, J. N., Best, J. J., & Johnstone, E. C. (1999). Volumetric magnetic resonance imaging study of the brain in subjects with sex chromosome aneuploidies. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 66(5), 628-632.