



*GUÍA PARA FAMILIAS DE
PERSONAS CON
SÍNDROME DE KLINEFELTER*

ÍNDICE

| | |
|---|----|
| Introducción..... | 3 |
| Orígenes del término..... | 4 |
| Causas..... | 5 |
| Diagnóstico..... | 6 |
| Variaciones cromosómicas..... | 9 |
| Niñez..... | 11 |
| Adolescencia..... | 11 |
| Sexualidad..... | 13 |
| Consideraciones sobre la salud..... | 13 |
| Tratamiento con testosterona..... | 14 |
| Área cognitiva y psicológica..... | 15 |
| Que se puede hacer en casa..... | 16 |
| Apoyo legal..... | 17 |
| Certificado de discapacidad..... | 18 |
| Testimonio..... | 23 |
| Un caso clínico excepcional..... | 26 |
| Un caso clínico para leer..... | 27 |
| Anexo: Convención de los derechos de las personas con discapacidad..... | 29 |

INTRODUCCIÓN

Los que hemos colaborado en la redacción de esta Guía deseamos que esta problemática llamada síndrome de Klinefelter, sea del conocimiento no sólo 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 cuál muchas personas que padecen este síndrome permanecen sin diagnóstico. Como en todos los tiempos, la ignorancia es el peor de todos los males. Intentamos así poner nuestro grano de arena para esclarecer algo de lo mucho que nos queda por aprender.

SÍNDROME DE KLINEFELTER

ORÍGENES 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 presentaban desarrollo de los pechos, escaso vello en cuerpo y cara, testículos pequeños y la incapacidad de producir espermatozoides. Tiempo después este grupo de síntomas fueron conocidos como síndrome de Klinefelter.

Para fines de los años 50, investigadores descubrieron que los hombres con dicho síndrome, tenían un cromosoma sexual X extra, XXY en lugar de la fórmula usual masculina de XY.

A principios de los años 70, investigadores alrededor del mundo buscaron identificar varones que tuvieran 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 presenta en 1 de cada 500 a 1.000 nacimientos, frecuencia que lo ubica fuera de la clasificación de “poco frecuente” (ya que estas patologías se manifiestan en 1 de cada 2.000 nacimientos o más).

Los cromosomas son estructuras de material genético que se encuentran en el núcleo de cada célula del cuerpo, y determinan todas las características de una persona, tales

como el color de ojos y cabello, estatura, y si vamos a ser hombres o mujeres. Las personas poseen habitualmente 46 cromosomas que se agrupan en 23 pares, 22 somáticos o autosomas, y un par sexual, que determina el sexo de la persona.

Las mujeres (XX) reciben dos cromosomas X, uno del padre y otro de la madre. Los hombres (XY) reciben un cromosoma X de su madre y un cromosoma Y de su padre. Sin embargo la mayoría de los varones con el síndrome descrito por el doctor Klinefelter, tienen un cromosoma X adicional, con un total de dos cromosomas X y un cromosoma Y, lo cual determina los caracteres sexuales.

CAUSAS

Aún no se conoce con certeza la causa exacta del riesgo que tiene una pareja de concebir un niño XXY. La edad avanzada de la madre se considera el principal factor de riesgo en la concepción de un hijo con alguna alteración cromosómica, dentro de éstas se encuentra el síndrome de Klinefelter.

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

El doctor Hassold menciona que en el proceso de meiosis que da origen a las gametas masculinas y femeninas, los 46 cromosomas de la célula de origen se separan, produciendo finalmente dos células nuevas con 23 cromosomas cada una. Sin embargo, antes de que la meiosis concluya, los 46 cromosomas se aparean con sus cromosomas correspondientes (maternos con paternos) en 23 pares, e intercambian piezas de material genético. En las mujeres, se aparean los dos cromosomas X; en el hombre se aparean el cromosoma X y el Y. Después del intercambio, los cromosomas se separan y la meiosis continúa.

En algunos casos este proceso se altera, los cromosomas X, o el cromosoma X y el Y no consiguen separarse, y se dirigen a la misma célula, produciendo un ovocito con dos cromosomas X o un espermatozoide que tiene ambos cromosomas X e Y. Cuando un espermatozoide que tiene el cromosoma Y fertiliza un ovocito que tiene dos cromosomas X, un varón XXY es concebido.

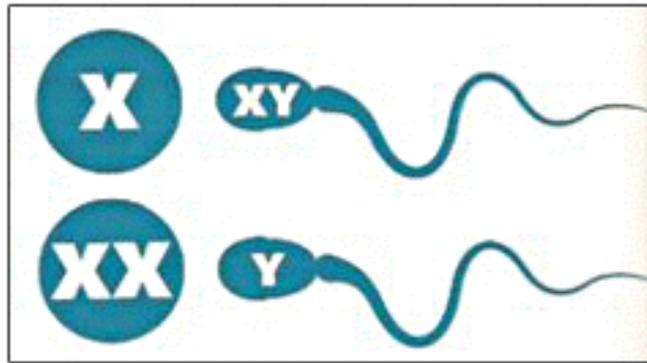


Figura 1. Origen de un embrión XXY. Existen 2 posibles escenarios que dan origen a un embrión XXY: a) un espermatozoide anómalo que retuvo uno de los cromosomas del par sexual y tiene una constitución XY, fertiliza un ovocito normal con un sólo cromosoma "X"; b) un ovocito anómalo que retuvo ambos cromosomas "X" y tiene una constitución XX, es fertilizado por un espermatozoide normal con un cromosoma "Y". Imagen tomada de Biología y Geología.

DIAGNÓSTICO

Aunque es poco frecuente, algunos varones con síndrome de XXY han sido diagnosticados antes del nacimiento, por amniocentesis. La amniocentesis consiste en la extracción de una muestra del fluido amniótico que rodea al feto. Las células fetales que están en el fluido son entonces examinadas para buscar anomalías cromosómicas (cariotipo).

Otra forma de llegar al diagnóstico es por aspiración de vellosidades coriónicas.

El análisis de vellosidades coriónicas (CVS por sus siglas en inglés), es un estudio prenatal que permite detectar anomalías cromosómicas y genéticas. Se lleva a cabo en células obtenidas de las vellosidades coriónicas (minúsculos dedos que sobresalen de la placenta).

Por medio del CVS se puede detectar:

- anomalías cromosómicas de los autosomas, incluyendo trisomía 21 (síndrome de Down), la trisomía 13 (síndrome de Patau), la trisomía 18 (síndrome de Edwards), así como también anomalías cromosómicas del par sexual (síndromes de Turner y Klinefelter). El CVS tiene un índice de alrededor del 99 por ciento de acierto en la detección de dichas patologías, si bien no puede dar pronóstico de su gravedad.
- centenares de trastornos genéticos, tales como la fibrosis quística, la anemia de las células falciformes y la enfermedad de Tay-Sachs, entre otras. El estudio no se utiliza a modo de screening para detectar todas esas enfermedades en una persona, sino que enfoca en aquellas patologías para las cuales existe una predisposición familiar, evaluado previamente por un médico genetista.

Al nacer, los bebés con síndrome de Klinefelter manifiestan mayor frecuencia de criptorquidia, que es un trastorno del desarrollo en el cual uno o ambos testículos no descienden al escroto, permaneciendo en la cavidad abdominal.

Otra manifestación frecuente en niños con síndrome de Klinefelter, es el desarrollo tardío de las facultades cognitivas, como es el aprendizaje del habla (más adelante se especificará las dificultades en el área cognitiva y psicológica). Los niños con síndrome XXY pueden también ser altos y delgados, incluso superar la talla genética (calculada en función de 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, conocido como ginecomastia.

Algunos adultos con síndrome de XXY llegan a un diagnóstico a partir de estudios que arrojan como diagnóstico infertilidad. Un médico examinador puede notar los testículos de tamaño reducido de un varón con dicho síndrome, e indicar la realización de pruebas de laboratorio para detectar niveles elevados de hormonas conocidas como gonadotropinas.

Para confirmar el diagnóstico, se realiza un estudio genético llamado cariotipo, en cultivo de glóbulos blancos extraídos de una muestra de sangre.

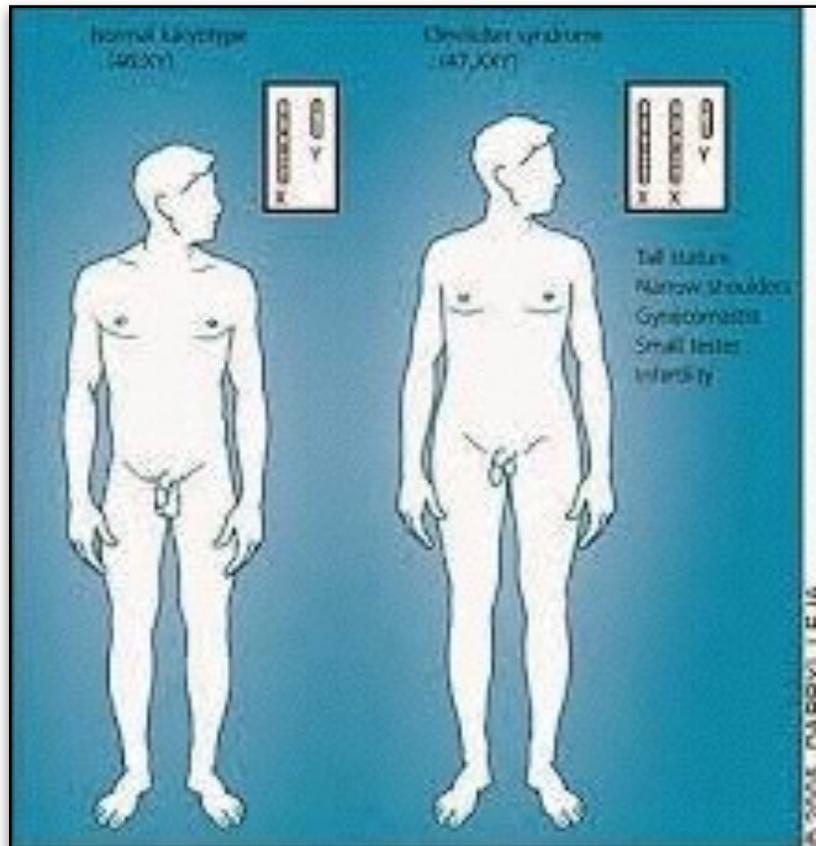


Figura 2: Aspecto físico del hombre con fórmula cromosómica XXY comparado con el hombre de fórmula XY. Los aspectos físicos salientes del hombre con síndrome de Klinefelter son: elevada estatura, hombros angostos, ginecomastia, y testículos pequeños. En general, estos hombres suelen ser infértiles. Imagen tomada de Centracare.com.

Las personas cercanas a un varón con síndrome de Klinefelter suelen sentir una gran inseguridad y piensan que es mejor no hacerle saber al niño de su trastorno, a menos 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.

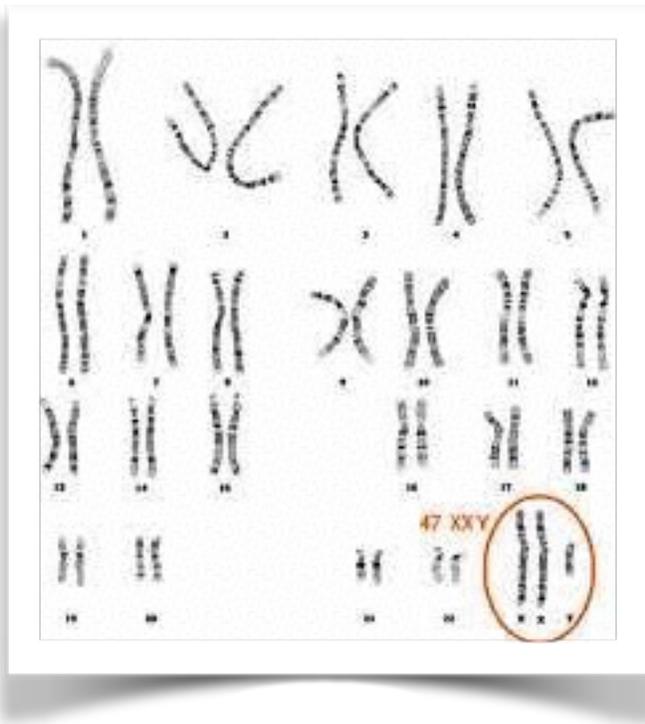


Figura 3: Cariotipo de una persona con síndrome de Klinefelter con fórmula cromosómica 47 XXY. En la figura se observan los 22 pares de cromosomas somáticos o autosomas, cada par formado por un cromosoma materno y uno paterno, y el par sexual, que en el caso del varón con Klinefelter esta compuesto por 2 cromosomas "X" y un cromosoma "Y". Imagen tomada de Casimedi.com.

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 XY. El porcentaje de células que contiene el cromosoma extra y la localización en el cuerpo, varía en cada caso.

En la literatura médica se han presentado algunos casos de varones con dos o incluso tres cromosomas adicionales. En estos individuos, las características típicas del sín-

drome de Klinefelter pueden estar exacerbadas, presentando también un coeficiente intelectual bajo, con retraso mental de moderado a severo.

En casos más excepcionales, una persona puede presentar ambos, un cromosoma “X” y un cromosoma “Y” adicionales. En la literatura se describe a estos hombres como personas con un retraso mental leve a moderado. En ocasiones, pueden ser agresivos o incluso violentos, y si bien pueden tener una forma corporal redondeada, los expertos evalúan cada caso en particular para decidir administrar o no tratamiento con testosterona, ya que la testosterona puede aumentar la impulsividad y agresividad de la persona.

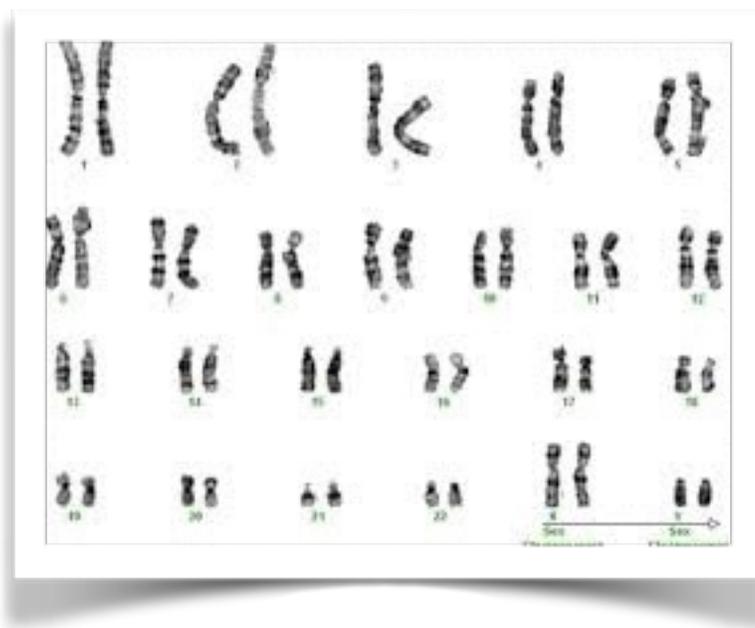


Figura 4: Cariotipo correspondiente a una persona cuya fórmula cromosómica es 48 XXYY. En el cariotipo se observan los 22 pares de cromosomas somáticos y el par sexual, que en este varón consiste de 2 cromosomas “X” y dos cromosomas “Y”.

NIÑEZ

Es importante hacer un seguimiento de cerca del desarrollo de los niños y bebés con síndrome de Klinefelter. La detección temprana de trastornos en el aprendizaje del lenguaje es un aspecto fundamental que puede mejorarse con apoyo terapéutico, permitiendo una mayor relación con sus pares y autonomía del niño. Es necesario aclarar que frecuentemente los niños con síndrome de Klinefelter presentan dificultad en la expresión a través del uso del lenguaje verbal, si bien, la comprensión de lo que oyen se encuentra 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 crean amistades (compartiendo información, actitudes y creencias en el proceso).

A través del lenguaje también aprenden a comportarse en los diferentes ámbitos en los que se encuentren. Por este motivo, es crítico determinar si el problema en el lenguaje está asociado al síndrome o si es debido a dificultades en la audición. Es frecuente en los niños, que se desarrollen infecciones en el oído que pueden derivar en disminución de la audición.

Otro punto a subrayar es que en modalidades grupales los niños con este síndrome tienden a ser tímidos y 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 es fundamental que los niños con síndrome XXY puedan interactuar adecuadamente con sus pares. En la infancia, las amistades y la familia constituyen un pilar fundamental para el óptimo desarrollo mental y físico de todos los niños.

ADOLESCENCIA

Conforme progresa la pubertad, los varones con síndrome de Klinefelter tienen un ritmo de desarrollo diferente a otros varones de su edad. Si bien su estatura puede ser superior a lo esperable, pueden tener menos fuerza y carecer de vello en la cara y/o en el cuerpo. Esta diferencia se debe a que los testículos de los varones con síndrome XXY

suelen producir menor cantidad de la hormona masculina testosterona, responsable del desarrollo de los caracteres secundarios masculinos.

Cuando entran en la pubertad, muchos niños sufren un aumento leve en el tamaño de los pechos (ginecomastia), que por lo general tiende a desaparecer en el corto plazo. Sin embargo, en un tercio de los adolescentes con síndrome de Klinefelter, este agrandamiento suele ser permanente, y un 10% de estos varones requiere cirugía correctora.

La falta de fuerza y agilidad combinada con una historia de problemas de aprendizaje pueden dañar significativamente la autoestima de estos jóvenes. El entorno escolar juega un papel importante, ya que la discriminación por parte de los compañeros tiene un impacto negativo de refuerzo sobre la baja autoestima.

El momento de la vida en el que se realiza el diagnóstico es un factor que puede afectar la dinámica familiar y la autoestima del joven. Si el diagnóstico se lleva a cabo en la adolescencia, las dificultades que presentan estos jóvenes son consideradas, hasta ese momento, resultado del ambiente familiar o actitudes propias del joven y no el producto de la enfermedad. Por lo tanto, hacemos hincapié en la importancia de un diagnóstico temprano, a los efectos de administrar el tratamiento adecuado para las diferentes dificultades que se presentan, tanto médicas como psicológicas.



Figura 5. Ginecomastia en un hombre con síndrome de Klinefelter. El tamaño de los pechos se encuentra aumentado y la forma se asemeja a los de la mujer, debido al desarrollo de las glándulas mamarias. Imagen tomada de Lidiaperroni.it.

SEXUALIDAD

Una preocupación frecuente en las familias de varones con síndrome de Klinefelter, está dada por la inclinación sexual de estos jóvenes. No existe evidencia que demuestre una mayor tendencia a la homosexualidad en los varones con síndrome de Klinefelter con respecto al resto de los hombres.

Asimismo, es importante mencionar que el apetito sexual de estos jóvenes se incrementa al instaurarse el tratamiento con testosterona. Este factor brinda seguridad a los jóvenes al momento de acercarse al sexo opuesto, permitiendo a futuro más oportunidades de formar una pareja estable.

Fertilidad

Si bien la incidencia de esterilidad entre los varones con síndrome de Klinefelter es elevada, existen casos de paternidad reportados en la literatura y en nuestra propia experiencia.

Por lo tanto, es importante no asumir esterilidad en forma automática, y buscar consulta con especialistas en fertilidad para una evaluación completa y para informarse sobre las opciones disponibles y los posibles tratamientos.

CONSIDERACIONES SOBRE LA SALUD

Los varones con síndrome de Klinefelter tienen riesgo aumentado de padecer enfermedades autoinmunes en las que el sistema inmune, por razones que aún no se conocen con exactitud, atacan tejidos u órganos propios del cuerpo. Cuando se presentan, estas enfermedades deben ser tratadas farmacológicamente para impedir el rápido deterioro del estado de salud.

Por otro lado, la presencia de ginecomastia (agrandamiento de los pechos) en varones con síndrome XXY, aumenta el riesgo de contraer cáncer de mama, de modo similar a las mujeres. Por lo tanto, es importante la auto-examinación regular de los pechos y la consulta médica para un examen especializado.

Los hombres con síndrome de Klinefelter que no tienen indicación de testosterona, tienen mayor riesgo de desarrollar osteoporosis en la tercera edad. Se recomienda la consulta temprana con el médico endocrinólogo para instaurar terapia preventiva y controles de densitometría ósea para evaluar el estado de los huesos.

TRATAMIENTO CON TESTOSTERONA

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

El tratamiento con testosterona aumenta la fuerza y tamaño muscular, y estimula el crecimiento de vello facial y corporal.

Además de los cambios de orden físico, la hormona testosterona también provoca a menudo cambios de índole conductual. Muchos varones manifiestan mejor ánimo y ausencia de cambios de humor o enojos repentinos.

Otro beneficio del tratamiento con testosterona incluye 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 sentirse que aún no están listos para comenzar el tratamiento.

Es aconsejable la supervisión de un endocrinólogo y un psiquiatra para el seguimiento de la terapia hormonal, atentos a los cambios físicos y conductuales que acompañan dicho tratamiento.

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

AREA COGNITIVA Y PSICOLÓGICA

En los niños con síndrome de Klinefelter es frecuente la presencia de una capacidad intelectual levemente disminuída, manifestada por un menor rendimiento escolar en relación a los compañeros y 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 los llamados déficits sensoriales o enfermedades médicas que tengan como consecuencia las complicaciones de aprendizaje para leer y escribir.

Se manifiestan en algunos casos, dificultades en su capacidad para expresarse verbalmente, y para procesar y recordar lo que oyen. Esto se evidencia como retraso significativo en la habilidad para leer y escribir. Es importante prestar atención a estos signos y llevar a cabo un seguimiento cercano del desarrollo en este aspecto y la consulta 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 del 1 al 3%. Esta dificultad en la capacidad de prestar atención puede estar acompañado por una hiperactividad leve, lo cuál dificulta aún más la posibilidad de concentración y aprendizaje. En relación a este trastorno, 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 con síndrome de Klinefelter, se presentan problemas de conducta y de comportamiento. Les resulta difícil entablar amistad con pares de su mismo sexo, y a menudo necesitan entrar en un programa de aprendizaje de habilidades sociales

Es importante detectar estas dificultades a edad temprana para poder realizar las intervenciones necesarias y así mejorar la calidad de vida del niño. Si un niño no se comunica eficazmente con palabras sueltas entre los 18 y 24 meses, en ése momento se debe consultar con un especialista en Fonoaudiología.

Los niños con síndrome de Klinefelter suelen ser tímidos y silenciosos, razón por la cuál se los suele dejar de lado, o a veces son etiquetados de “perezosos”. Se debe

hablar con los docentes y explicarles las características del síndrome para que adopten las medidas necesarias acorde a las circunstancias.

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

Los trastornos psiquiátricos son muy frecuentes en los varones con síndrome de Klinefelter, por lo que es importante conocerlos y consultar con un psiquiatra o profesional de la Salud Mental para determinar una estrategia de abordaje de esta problemática.

QUE SE PUEDE HACER EN CASA

Si el niño presenta dificultad en la lectura (dislexia):

- Ayudar a organizar sus actividades del hogar (establecer horarios, guardar las cosas en su lugar, etc)
- Dar instrucciones sencillas y de a una
- Brindarle 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 (ADD):

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 con las consecuencias por las acciones negativas).

A. Se utiliza el sistema de recompensas que se construye en 6 pasos:

1. Decidir que conductas del niño se desea estimular: junto con el docente y el equipo terapéutico, se pueden determinar 3 a 5 conductas que serán estimuladas.
2. Determinar cuáles serán las recompensas por la conducta positiva: por ejemplo algo que le guste al niño, que sea de su interés.
3. Determinar 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. Cumplir con las consecuencias: cuando el niño rompe las reglas establecidas, se le debe llamar la atención con calma y firmeza una vez. Si la conducta persiste, implementar inmediatamente la consecuencia prometida

B. Técnica de “tiempo a solas”, el niño debe permanecer sentado en un lugar por un tiempo determinado, un minuto por edad cronológica del niño.

C. Mantener una rutina coherente.

D. Establecer reglas claras y cumplirlas.

E. 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, teniendo como objetivo la inclusión educativa. Dentro de la misma se encuentra la modalidad de educación especial, la cual está 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. En otras palabras, si un niño necesita educación especial, se le garantiza por derecho recibirla, y la posibilidad de realizar las adecuaciones pertinentes para incluirlo en una escuela de modalidad común.

Mediante la resolución n° 310/2004, Modificación de la Resolución N° 201/2002, 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 Resolución, debido a que allí se encuentra el listado de medicamentos que están cubiertos por los agentes de salud, especialmente aquellos medicamentos para las enfermedades crónicas, como es el síndrome de Klinefelter.

Es conveniente informarse con un asesor legal o abogado para poder acceder a todos los tratamientos que corresponden, y solicitar al agente de salud la cobertura de los medicamentos que ha sido decretada 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 las Leyes Nacionales 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, la que certificará o no la discapacidad.

La entrega del Certificado emitido se hará a los 10 días de la evaluación. Los turnos **SÓLO SE ENTREGAN PERSONALMENTE**, ni telefónicamente ni por correo electrónico.

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 previo 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 al 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 Agudos P. Piñeiro - menores de 18 años

Dirección: Varela 1301. Barrio: Flores.

Teléfonos: 4631-8601. Preferentemente Pediátricos

Para solicitar requisitos dirigirse al 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 a 13 hs.

Discapacidad Mental

Hospital de Emergencias Psiquiátricas Dr. Torcuato de Alvear - 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. Piñeiro - 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 8 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, un familiar o representante legal debidamente acreditado podrá 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 (incluída 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 brindará 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, pasé a sexto”

En ese momento, al escuchar la voz de Matías por 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 incomprensión 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 sólo pone obstáculos y lo que menos genera es confianza?

Cuando estamos frente a los niños/as, que nos pasa a los adultos que no somos capaces (en algunas ocasiones) de ver más allá de nuestros ojos, que nos pasa, que sólo 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 sólo 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.

Confiraron 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 podés” 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.

Julio un adolescente de 20 años, diagnosticado con síndrome de Klinefelter por cariotipo en el año 2007. Arriba a la consulta por insatisfacción con los tratamientos realizados por psiquiatra y psicólogo, no observa mejorías significativas. El joven relata algunas cosas que hace durante el día, mira televisión, ayuda en la casa, sale 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 Julio, “me 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 “vení Julio”, esto ocurrió todo el día. Realiza una consulta en ese momento con Psiquiatría, se le indicó Risperidona, 1½ mg por la tarde y 1 mg por la noche.

Se indaga acerca de las voces y Julio relata que era una voz femenina que decía “Julio”, “vení Julio”, y una voz masculina que le decía “Hola Julio”.

Se realiza una evaluación psicodiagnóstica la cuál arroja los siguientes resultados: el paciente posee un coeficiente intelectual promedio, sufre de ansiedad y dificultades en las relaciones interpersonales lo que le produce sensación de desadaptación social. Además se observa inmadurez emocional, falta de disciplina e inadecuación en los procesos de pensamiento.

Concurre a la consulta luego de la evaluación, relata que el psiquiatra que lo atiende le modificó la dosis de Risperidona: 1 mg en el desayuno y 1 mg 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 puede darse, si bien 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 CLINICO 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 cómo manejar las conductas no deseables de Pedro, ya que por momentos el muchacho presenta

conductas de riesgo para sí 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 aripiprazol de 10 mg después de la cena.

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

Al mes siguiente refiere mayor tolerancia. Comenta 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, ésta 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 porque le asustaba como jugaban los demás niños, y a medida que 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 una diferencia significativa en el rendimiento de Pedro en tareas que no requieren expresión verbal o escrita, versus aquellas que sí lo requieren. En tanto que en las tareas de orden ejecutivo (relacionado con los movimientos) presenta mayor capacidad, en las tareas de expresión verbal o escrita 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