

Estrategias cognitivas compensatorias en el Síndrome de Klinefelter

Jolanda Fernández Ruiz¹

Alcmeon, Revista Argentina de Clínica Neuropsiquiátrica, vol. 17, N° 4, septiembre de 2012, págs. 308a 357.

Objetivo

El objeto del presente trabajo es plantear la necesidad de establecer un protocolo de intervención neuropsicológica para hombres diagnosticados con la condición XXY (Síndrome de Klinefelter). Dicha condición tiene una prevalencia de entre 1/500 y 1/1000. Dado que inicialmente, no parece existir un fenotipo fácilmente identificable durante la infancia, la mayor parte de los sujetos son diagnosticados durante el periodo puberal o simplemente no son diagnosticados hasta la adultez generalmente tras consulta por infertilidad. Sea cual sea el momento diagnóstico, la mayor parte de los sujetos XXY son tratados mediante compuestos de testosterona que mejoran su masculinidad, con lo que suelen ganar en autoestima y autoconfianza, sin embargo, gran parte de las dificultades cognitivas asociadas y emocionales y afectivas derivadas permanecen intratadas con lo que se presenta un cuadro cognitivo y funcional similar en todos ellos que sería altamente mejorable tras la implementación de estrategias

neuropsicológicas y de aprendizaje adecuadas. Presentamos así, una breve revisión de los últimos estudios realizados hasta la fecha, así como dos casos de diagnóstico tardío, para terminar con la sugerencia de las nuevas vías de investigación psicológica en las que sería recomendable incidir en un futuro.

Introducción

Aproximadamente 1/750 hombres nacen con un cromosoma X extra en su genotipo (Geschwind, Boone, Miller, & Swerdloff, 2000). Este cariotipo 47,XXY, conocido como Síndrome de Klinefelter (SK) fue descrito por primera vez por el reumatólogo y endocrino americano Dr. Harry Klinefelter, bajo la supervisión del Dr. Fuller Albright en el Massachusetts General Hospital.

El propio Dr. Klinefelter describe que "These patients tend to be tall, with normal secondary sex characteristics; most have normal sexual function. ...these patients often have an entirely normal appearance save for their small testes, and I am sure many escape detection because the testes are often not examined in a general physical examination. (Several have) gynecomastia..." (They show) the atrophy and hyalinization of the seminiferous

¹ jolandaruiz@hotmail.com. Universitat Oberta de Catalunya, Barcelona

tubules with preservation of the Leydig or interstitial cells."(1) o lo que más tarde, Geschwind et al., 2000 describirían como un fenotipo que se expresa característicamente en forma de elevada estatura, infertilidad, hipogonadismo y ginecomastia. De este modo, el adulto XXY presenta un cuadro físico caracterizado por una ligera torpeza psicomotriz en el desarrollo del movimiento fino, tal y como se observa en el Parkinson, desproporción de las extremidades con respecto al tronco, retraso o desinterés sexual, desarrollo de glándulas mamarias, y una reducción del tamaño de los órganos sexuales masculinos (Manning & Hoyme, 2002).

Si bien, hasta este punto, parece mantenerse un cierto grado de consenso en cuanto a la expresión clínica de determinados caracteres fenotípicos asociados, la controversia emerge con respecto al grado de afectación. Lo cierto es que no todos ellos se manifiestan en los sujetos XXY, ni tampoco en la misma proporción. Muchos hombres XXY pueden mostrarse asintomáticos por lo que nunca son diagnosticados, otros pueden presentar una mayor afectación en cuanto a la comorbilidad con otro tipo de enfermedades asociadas, algunos pueden presentar un fenotipo característico pero no afectación cognitiva lo que puede dificultar la estandarización de la descripción como de las posibles vías de intervención. Aún así, cognitivamente, existe un fenotipo neurológico asociado a la presencia del cromosoma extra que se traduce en pobreza en habilidades verbales, ampliamente detectadas en tareas que demandan la implicación de la memoria verbal, comprensión del lenguaje, similares a las descritas en niños con dislexia no aneuploides (Bender, Puck, Salbenblatt, & Robinson, 1986; Geschwind et al., 2000) al igual que problemas en otras áreas como la aritmética lo que para autores como

Bender significa la codependencia del lenguajes a la hora de dar instrucciones (Geschwind et al., 2000)

Pese a que la frecuencia del síndrome puede localizarse en la franja que va desde el 1:500-1:1000 dentro del global de la población, se ha descrito una mayor prevalencia del SK en algunos subgrupos, como en consultas por esterilidad, en varones con retraso mental cuya frecuencia parece ser del 8:100 así como en pacientes psiquiátricos (Mayayo et al., 2000) Van Rijn et al., 2006, demuestran en su estudio un alto nivel en el spectrum de la esquizofrenia para estos sujetos, así como dificultades adaptativas y de interacción social.

Sin embargo es primordial destacar el hecho de que pese a esa elevada frecuencia, se trata una condición raramente diagnosticada en la infancia debido a la ausencia de signos, o sintomatología específica (Mayayo et al., 2000; Grahan, J., Hall J. en Samango-Sprouse et al., 2003; Manning and Hoyme, 2002) por lo que cabe preguntarse sobre la incidencia directa del cromosoma extra X en el desarrollo de patologías psiquiátricas, o si deben ser interpretadas a la luz de una falta de detección precoz, lo que supone la acumulación de diagnósticos y tratamientos erróneos, con el consecuente desarrollo de una emotividad negativa que podría verse implicada en episodios ansioso depresivos, intentos autolíticos o trastornos de conducta entre otros.

Otra de las áreas en las que la presencia de un cromosoma X extra puede ejercer influencia es la correspondiente a la sexualidad. Parece ser que una de las características comunes entre los sujetos XXY es la presencia de cuerpos de Barr (Barr y Bertrand, 1923) en el núcleo de las células somáticas. Esta presencia propia en mujeres XX y que responde a la inactivación al azar de uno de los dos cromosomas X con la finalidad de com-

pensar la dosis génica de ambos sexos, puede apreciarse en aquellos organismos que excedan en 1 el número de cromosomas X, inactivándose todos los demás (Lyon, 1966). Tal sería el caso para sujetos 47, XXY, 48 XXXY, etcétera. Por el contrario, mujeres diagnosticadas como 45X, mostrarían una ausencia característica de masa de Barr en sus células somáticas.

Pese a la existencia de masa de Barr, citada anteriormente, la constatación de un cromosoma Y resulta crucial para determinar cómo masculino el sexo genético de un sujeto independientemente del número cromosomas X que coexistan, por tanto, el individuo 47,XXY podría definirse sexualmente como hombre, tanto en su manifestación fenotípica como genética, no relatándose una mayor incidencia de homosexualidad en este colectivo que en el de sujetos XY.

Es importante recordar que la aneuploidia cromosómica con respecto al cromosoma X extra genera un desequilibrio hormonal que se acusa especialmente durante la pubertad cuando el adolescente presenta bajos niveles de hormonas masculinas, especialmente testosterona, que puede llevar asociado un bajo interés por la actividad sexual, o una ginecomastia más marcada. La mayor parte de los sujetos SK diagnosticados siguen un tratamiento hormonal, que si bien mejora la morfología de la persona, su auto percepción y la manifestación externa de su sexualidad, existen dudas en cuanto a sus resultados a nivel emocional, conductual y cognitivo (Simpson et al., 2003).

Una interpretación errónea de los factores anteriormente mencionados ha posibilitado que en algunos círculos se incluya la condición XXY dentro de lo que algunos autores han definido como intersexo. Sin embargo, es recomendable la cautela a la hora de aplicar

determinada terminología que puede inducir a la confusión, estigmatización y marginación de la persona, dado que la expresión de la identidad sexual o de género debe recaer exclusivamente en una decisión íntima y personal, y no ser dependiente de atribuciones y consideraciones ajenas.

A nivel funcional, algunos estudios sugieren que los adultos con condición XXY muestran un patrón ligeramente inferior, del orden aproximado de entre 15 a 20 puntos (Manning & Hoyme, 2002) a sus homólogos en edad y sexo dado que puntúan más bajo en tareas lingüísticas, tanto en expresión oral como en los procesos de lecto-escritura (Itti et al., 2006). También se describen alteraciones en lo referente a las funciones ejecutivas, concretamente se ha observado una disfunción selectiva para el subcomponente inhibitorio (Kompus et al., 2011). A la vez que se sugiere una lateralización anómala del cerebro (Bais, Hoekert, Links, Knegtering, & Aleman, 2010; Ganou, Grouios, Koidou, & Alevriadou, 2010).

Sin embargo, tal y como muestra Boada en su revisión del tema en los últimos años, existe una gran discrepancia entre las conclusiones a las que llega la literatura clásica y las últimas investigaciones (Boada, Janusz, & Tartaglia, 2009). La controversia se centra, no en la descripción de la sintomatología o de la patología asociada, sobre la que parece haber un alto grado de consenso (Itti et al., 2006; Kebers, Janvier, Colin, Legros, & Anseau, 2002; Kvale & Fishman, 1965), sino en el grado de afectación de los procesos cognitivos de los sujetos SK en relación a los grupos no aneuploideos con los que se comparan.

Los distintos resultados apuntan a la no significancia de las diferencias observadas para las tareas verbales y no verbales entre grupos control y grupos SK, así como en el

IQ global, a los estudios como los de Toronto (Boada et al., 2009) donde dichas discrepancias se mostraron estables en el tiempo en un estudio longitudinal. Tampoco existe un consenso sobre el origen de la variabilidad apreciada entre estudios (Boada et al., 2009) apuntándose la posibilidad de que las muestras no respondan a los mismos criterios, o no contemplen la influencia de factores ambientales, o la no distinción entre sujetos diagnosticados prenatalmente, o durante la infancia y sujetos con un diagnóstico tardío.

Samago-Sprouse, en un estudio longitudinal realizado con 60 niños desde los 2 hasta los 7 años detectados prenatalmente, concluyeron resultados muy positivos al no encontrar diferencias cognitivas significativas entre el grupo SK y el grupo control, sugiriendo que la integración social no es tanto dependiente de las funciones generales cognitivas, como del uso de las mismas para saber adaptarse a la vida social y cotidiana. Por supuesto, cabe preguntarse si estos optimistas resultados se mantienen estables en el tiempo, o si decaen con la edad tal y como apuntan otros estudios (Geschwind et al., 2000).

Etiología

El SK es descrito por Jacobs en 1959 como un trastorno polisómico (Jacobs and Strong, 1959). La mayoría de los seres humanos nacen con 46 cromosomas, 23 pares heredados de cada progenitor, sin embargo, un error durante el proceso de disyunción puede producir como resultado sujetos aneuploides con un cromosoma X supernumerario. La más común de estas cromosomopatías es la que corresponde al cariotipo 47, XXY, aunque se han descrito 48, XXXY, 49 XXXXY, exacerbándose los efectos con cada cromosoma X añadido.

Hasta el momento no se dispone de información suficiente para elaborar una teoría sobre el origen o las causas que pueden motivar un error en la disyunción, en algunas ocasiones se ha sugerido la influencia de la edad materna en el momento de la concepción, (Manning and Hoyne 2002), ya que errores en la meiosis I parecen más asociados a la vejez celular (Flank Ejchet et al., 2004). Sin embargo, en el caso de la condición XXY, el origen de la no disyunción no es exclusivamente de origen materno, por el contrario, los datos sugieren que en el 50% de los casos, es producto de la no disyunción durante la meiosis I paterna, en el 48% de los casos es un error durante la meiosis I de origen materno, el 29% durante la meiosis II materno, un 7% es de origen mitótico desconocido y un 16% debido a errores mitóticos postcigóticos (Samango-Sprouse et al., 2003) el hecho de que la no disyunción se produzca tanto por vía materna como por vía paterna puede poner en entredicho esta hipótesis de la influencia de la edad materna, restringiéndola exclusivamente a determinados casos.

Por otra parte, otra línea de investigación apunta a una posible recombinación genética alterada junto al proceso de no disyunción, según sugiere Samango-Sprouse, et al 2003, a partir de los estudios realizados por Thomas et al., en los que observó un error en la recombinación en la región pseudoautosómica entre los cromosomas XY como causa principal en los casos $X_m X_p Y$, acercándose a una proporción de 2/3 de los casos de origen paterno. Sostiene así mismo que en el 25% de los casos maternos se produce una recombinación entre los cromosomas XX aportando que en una pequeña proporción de los casos estudiados, esta recombinación se produjo muy cerca del centrómero, un lugar neutro para la recombinación. Este hecho no se ob-

serva en ninguna otra trisomía en humanos y puede ser restrictiva al cromosoma X.

De todo lo anterior se deduce que, si bien los motivos específicos que llevan tanto a una recombinación anómala como a la no disyunción, permanecen todavía oscuros, sí resulta pertinente el análisis de los diferentes mecanismos genéticos que pueden acreditarse como responsables de la variabilidad fenotípica observada y de la posterior evolución sintomatológica del síndrome.

Variabilidad fenotípica

Pese a la descripción generalizada de un fenotipo común asociado a la condición XXY, no es menos cierto que los sujetos que presentan en su genotipo un cromosoma X extra muestran una alta variabilidad en las características fenotípicas.

No parece existir un claro consenso respecto a la posible etiología de dicha variabilidad, aunque sí hay abiertas distintas líneas de estudio que involucran diferentes mecanismos genéticos:

1. Mosaicismo celular
2. Polimorfismo genético específico del cromosoma X
3. Origen parental del cromosoma X heredado
4. Efecto de la dosis génica en aquellos genes no inactivados en el cromosoma X (Geschwind et al., 2000)
5. Isocromosoma Xq (Mayayo et al., 2000)

Mosaicismo celular. Con respecto a esta línea de investigación la hipótesis sugiere que la variabilidad fenotípica que muestran los sujetos 47, XXY es dependiente del efecto de la presencia de 2 líneas celulares distintas dentro del mismo individuo.

Aunque se describen cariotipos 47, XXY/48, XXXY, el más común es el correspondiente a la forma 46, XY/47, XXY. Aquellos sujetos que presentan esta variedad, parecen mostrar un mejor funcionamiento endocrino, así como un mejor ratio de fertilidad (Stewart et al., 2006).

Sin embargo, aunque cabría esperar que la presencia de una línea celular 46, XY significase también algún tipo de mejora en el ámbito cognitivo, éstos no resultan significativos con respecto a sujetos 47, XXY para todas sus células (Netlei, 1986; Stewart et al., 1990).

Pese a ello, los resultados de los estudios realizados hasta el momento no pueden tomarse como concluyentes, dada la baja amplitud de los mismos (Boada et al., 2009).

Polimorfismo de genes específicos del cromosoma X. Un estudio llevado a cabo por Zitzmann et al., en 2004, a partir de la observación de 77 sujetos de entre 18 y 65 años diagnosticados recientemente con la condición XXY, mostró cierta correlación positiva entre la largura de la cadena CAG para el gen del receptor del andrógeno (RA) y la presencia más significativa de características fenotípicas asociadas al Síndrome de Klinefelter.

Es decir, según Zitzmann et al., aquellos sujetos que presentaban en el gen para el RA una mayor cadena de CAG, fenotípicamente correlacionaban con una mayor estatura, así como con una mayor prevalencia de ginecomastia, a la vez que en los aspectos sociales se desprendía una menor incidencia en el desempeño de profesiones liberales, así como de relaciones personales de larga duración. Por el contrario, aquellos sujetos identificados con cadenas CAG más cortas fueron asociados a fenotipos menos significativos.

Sin embargo, estudios posteriores no revelaron significancia alguna para los aspectos

tos cognitivos entre sujetos con cadena CAG de distinta largura, excepto para los aspectos relacionados con la cognición espacial en la que los sujetos con cadena larga obtuvieron una mejor puntuación (Ross et al., 2008).

Origen parental del cromosoma X. Otra línea de investigación parece indicar una relación significativa entre el origen del cromosoma X heredado y la variabilidad fenotípica de los sujetos. Estudios realizados en distintas anomalías cromosómicas relativas al cromosoma X, como es el caso de Síndrome de Turner (45, XO), se aprecia una clara diferencia en la expresión en función del origen del cromosoma X, ya sea este heredado vía paterna o materna (Skuse et al., 1997).

En el caso de los hombres XXY la proporción mostrada en la herencia paterna del cromosoma X es del 50 al 60% y entre el 40 y el 50% de origen materno (Samango-Sprouse, 2001). En el primer caso, el error suele deberse a una no disyunción, tal y como comentábamos anteriormente, durante la meiosis I, sin embargo, en el segundo caso, la no disyunción puede producirse durante la meiosis I en el 48% de los casos y en la meiosis II en el 29% de las veces (Samango-Sprouse et al., 2003).

Diferentes estudios realizados sobre dicha influencia en aspectos cognitivos (Jacobs et al., 1988; Ratcliff et al., 1991; Ross et al., 2008) habilidades motoras (Ross et al., 2008) u otros desordenes de carácter psiquiátricos (Boks et al., 2007) muestran no diferencias significativas en función de la línea de herencia del cromosoma X aunque Stemkews et al., 2006 presentaron un estudio con 61 sujetos diagnosticados SK de entre 2 y 65 años en los que el origen paterno del cromosoma mostraba una mayor afectación tanto en habilidades motoras como en dificultades en la esfera del lenguaje.

Hiper expresión de algunos genes que escapan a la inactivación del cromosoma X. Dado que la severidad en la expresión de las características tanto fisiológicas como cognitivas aumentan con el número de cromosomas X adicionales (Rappord, 1993; Linden et al., 1995; Geschwind et al., 2000), podría desprenderse la importancia de la hipótesis que apunta a una hiper expresión de algunos genes no inactivados.

El 20% de los genes del cromosoma X situados en las regiones pseudo autosómicas escapan de la inactivación (Willard, 1996). Muchos de los genes localizados en dicha zona permanecen activos con sus homólogos en el segundo cromosoma sexual lo que permite la equitativa expresión de secuencias entre ambos cromosomas (Boada et al., 2004; Bishop y Scerfi, 2011) pues bien, en los casos 47,XXY estos genes vendrían expresados en los 3 cromosomas. Un reciente estudio elaborado con las más innovadoras técnicas de investigación genética ha permitido identificar 129 genes expresados de los cuales 14 se encuentran en el cromosoma X y 12 guardaban relación significativa con las habilidades verbales (Vawter et al., 2007). Esta identificación puede abrir nuevas posibilidades a la investigación general sobre la implicación genética del cromosoma X en algunos procesos cognitivos.

Isocromosoma Xq. Mayayo et al., 2000, sugieren que la anomalía tipo isocromosoma de los brazos largos del cromosoma X presente en un pequeño porcentaje de pacientes SK podría estar en la base de algunas diferencias clínicas relacionadas con la estatura y el desarrollo intelectual.

Entre un 0.35- 0.87% de los pacientes SK presentan un isocromosoma Xq, en estos casos se describe una talla normal o ligeramente inferior a la media poblacional y un desarrollo mental normal. Este hallazgo estaría

sugiriendo una probable relación entre la estatura y la duplicación del material cromosómico Xp y concretamente del gen SHOX, y por ende a un mejor pronóstico en términos de desarrollo intelectual

Factores hormonales

La diferenciación sexual en humanos es un proceso que se inicia a las pocas semanas de gestación y que es dependiente de dos condiciones, por un lado la presencia de un cromosoma Y y por otro, de los niveles de testosterona.

Habitualmente, en el individuo 46, XY, a partir de la 6 semana de gestación es apreciable el incremento de los niveles de testosterona como consecuencia de la síntesis de la hormona en los testículos del embrión. Gracias a la estimulación de dicha hormona, y entre las semanas 9 y la 18, coincidiendo con el "periodo crítico del desarrollo cerebral", el cerebro del feto irá paulatinamente adquiriendo ciertas características que se traducirán, a efectos cognitivos, en una mayor habilidad espacial, en la rotación de objetos, un mejor razonamiento matemático o en la interpretación de mapas.

Pese a que este desarrollo forma parte de un continuo, será durante el periodo puberal, cuando la influencia de los niveles de testosterona vuelva a ser crítico favoreciendo y regulando el crecimiento corporal y el desarrollo de los caracteres masculinos. La hormona folículo estimulante (FSH) es la encargada de estimular el desarrollo del epitelio germinativo, espermatogénesis y aumento del tamaño de los testes mientras que la hormona Luteinizante (LH) estimula las células de Leydig, aumentando la producción de testosterona, que a su vez induce el crecimiento de los genitales externos, el desarrollo del vello púbico,

facial y axilar, acné, distribución de la grasa corporal, desarrollo muscular y laríngeo. Por otro lado los estrógenos serán responsables del crecimiento en estatura por un lado, y de la ginecomastia, fenómeno normal en el 75% de los adolescentes y que persiste entre 6 y 18 meses.

En el hombre 47,XXY, la presencia de un cromosoma sexual X adicional implica ciertas variaciones durante el proceso que tienen como resultado un desarrollo físico y cognitivo atípico. Queda por determinar si el fenotipo característicamente asociado a esta condición guarda una mayor relación con una disfunción hormonal, relativa a unos niveles deficientes de testosterona, o si por el contrario es más dependiente de las circunstancias cromosómicas descritas. Distintos estudios presentados parecen respaldar la segunda hipótesis, por un lado sugiriendo la existencia de dificultades en el aprendizaje y en el área del lenguaje en distintas polisomías no dependientes de factores hormonales como son la condición XYY o XXX (Geschwind et al., 2000) o el persistente hábito eneucóide pese al normal funcionamiento prepuberal del eje hipofisiotesticular (Mayayo et al. 2000).

El hecho de que no pueda apreciarse un fenotipo propio ya sea somático o sexual desde el nacimiento (Graham, J., Hall J. en Samango-Sprouse et al., 2003) dificulta su diagnóstico durante el periodo pediátrico, tal vez un probable menor tamaño del pene pueda actuar como indicador, sin embargo, al no alcanzar la descripción de micro pene y no presentar ninguna otra anomalía sexual explícita (Rogol, A., en Samango-Sprouse et al., 2003) puede resultar un diagnóstico complejo hasta el inicio del periodo puberal

Según una revisión sobre el desarrollo hormonal y la posible anormal espermatogénesis en el síndrome de Klinefelter realizada por el

Dr. Skakkebaek del National University Hospital of Denmark, la histología testicular es normal o próxima a la norma durante la primera infancia, aunque se aprecia una progresiva pérdida de células germinales a lo largo de la infancia.

Parece habitual la manifestación clínica de hipogonadismo hipergonadotrópico dados los elevados niveles de FSH y LH, que suele implicar un retraso en el desarrollo puberal lo que hace recomendable la administración de un tratamiento hormonal compensatorio. Los efectos de los tratamientos a base de testosterona en el desarrollo o mejora de los aspectos cognitivos no están determinados y es necesario realizar más estudios al respecto, sin embargo, si resultan efectivos en la normalización del desarrollo de los factores sexuales, lo que revierte en una mejora en la auto percepción del individuo y la consecuente mejora en los aspectos psicosociales. (Samango-Sprouse, et al., 2003)

Características manifiestas. El niño XXY.

Con las nuevas técnicas de screening, la condición XXY puede ser diagnosticada prenatalmente, mediante amniocentesis. Esta información permite a los futuros padres decidir sobre la posibilidad de interrumpir la gestación o seguir adelante y proporcionar al niño XXY las intervenciones adecuadas en edades en que pueden resultar muy efectivas. Fisiológicamente, en el momento del nacimiento, los niños XXY tienen una talla, peso y perímetro cefálico ligeramente inferior al promedio pero dentro del rango de lo habitual, en la evaluación postnatal presentan un mayor crecimiento en los huesos largos, aunque no del perímetro cefálico. Ya en el periodo prepuberal, la talla y velocidad de crecimiento

supera la media debido a un incremento en el desarrollo de la parte inferior, así como también de las extremidades superiores. En lo relativo al peso, hasta los 6 años se hallan dentro de la media, aunque a partir de ese momento se observa un incremento que los sitúa por encima del percentil 50. (Ratcliff et al., en Mayayo et al., 2004).

Mayayo et al., 2004 apuntan a que en muchos casos puede apreciarse en los niños una cierta dismorfia facial discreta con epicanthus, mentón pequeño, hipertelorismo, blefarofimosis, raíz nasal hundida y orificios nasales antevertidos. También se asocian ciertas alteraciones dentales, especialmente taurodentismo y alteraciones esqueléticas cifoscoliosis, clinodactilia, acortamiento del 4º metacarpo, cúbito valgo, bloqueos vertebrales y hemivertebrae, sinostosis radiocubital, pectus excavatum y coxa valga.

La Dra. Samango-Sprouse, por su parte, sugiere que algunas de las características asociadas al síndrome son observables incluso durante el primer año de vida del niño, si ha sido diagnosticado prenatalmente. Por lo general estos niños suelen presentar un decaído tono muscular troncal, y pseudotortícolis, con preferencia postural secundaria a la hipotonía. Presentan una buena respuesta de alerta y una preferencia por estímulos visuales ya desde el primer mes de vida, en general muestran un desarrollo visoespacial muy acelerado, que puede correlacionar con el agrandamiento del lóbulo occipital (Giedde, J. et al., sin fecha de publicación) que se observa en niños SK en comparación con los niños control, frente a un menor tamaño tanto del lóbulo frontal como del lóbulo temporal o tal vez, relacionado con posibles déficits en procesamiento auditivo y de lectura que se aprecian en niños mayores. Destacan, del mismo modo, habilidades motoras gruesas atípicas e inicio

de la locomoción a los 12 meses con intervención terapéutica o a los 18 sin ella. También suelen presentar un retraso en la adquisición del habla que pasa de los 12 meses habituales para el uso de las primeras palabras a producirse entre los 18 y 24 meses. Este retraso es persistente a lo largo de la infancia haciéndose destacable especialmente en la fluidez verbal, la recuperación de palabras, el manejo de estructuras complejas y elaboración de narrativas coherentes. Déficits relacionados con el procesamiento del lenguaje complejo y abstracto, así como con el procesamiento del lenguaje escrito y de la lectura han sido descritos en más de 27 estudios. Se aprecia igualmente un mayor déficit en la producción de lenguaje que en el lenguaje receptivo. En cuanto a la memoria a corto plazo parece que las dificultades son mayores si la recuperación de palabras forma parte de una historia corta que si se presentan de forma inconexa, la memoria para historias corta mejora cuando es presentada simultáneamente en un soporte visual.

En el área motora se describe el niño XXY como retraído, torpe y pobre en la coordinación. Presenta déficits en el control postural y también en el equilibrio, aspecto que parece significativamente relacionado con dificultades de aprendizaje. A nivel conductual, los niños más pequeños suelen mostrar una conducta pasiva que resulta paradójica con los episodios de arrebato de ira que se observan posteriormente, sin embargo, si seguimos las investigaciones de Bender et al., y Boone et al., en Samango-Sprouse, 2003, sobre las disfunciones en el lóbulo frontal que correlacionan con un menor volumen (Patwardhan et al., sin fecha) son entonces comprensibles los cambios de humor, la dificultad de atención, o de inhibición, así como la integración sensorial.

El adolescente XXY

Tal y como sugerimos al principio, la condición XXY se manifiesta principalmente con un fenotipo asociado a hipogonadismo, espermatogénesis y deficiencia de andrógenos. El inicio de la pubertad en la mayoría de los niños se produce en la edad cronológica esperada (Manning et Hoyme, 2002), sin embargo, el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios parece presentar un cierto retraso con respecto a chicos XY de la misma edad. Especialmente se hace destacable el menor tamaño testicular con consistencia firme a la palpación.

Los niveles de testosterona son normales durante el primer estadio de la pubertad, decayendo significativamente a partir del estadio III donde la insuficiencia testicular impide el incremento que sería esperable. Hormonalmente, existe una mayor conversión periférica de testosterona en estradiol. Por una parte, la menor producción de testosterona testicular, unido a altos niveles de globulina transportadora de las hormonas sexuales (SHBG) determinan una disminución de la testosterona libre.

Por lo general el adolescente XXY presenta proporciones eneucoides de forma prepuberal lo que es indicativo de la independencia de este signo de la deficiencia de andrógenos (Mayayo et al., 2004). La estatura que suelen alcanzares superior a la estatura genética correspondiente, situándose en un promedio de 1.86 cm. Con respecto a la ginecomastia, suele estar presente en la edad puberal en todos los chicos aunque tiende a remitir entre 6 y 8 meses después. En el caso del adolescente XXY, la ginecomastia unilateral o bilateral persistente aparece en el 60% de los casos. El vello facial, púbico y axilar es

ralo y el reparto de tejido adiposo se concentra en la zona pélvica.

Conductualmente, el adolescente XXY suele mostrarse apático, con falta de iniciativa, inseguro y con baja autoestima asociado a alteraciones conductuales, hiperactividad, agresividad, impulsividad y trastornos emocionales.

Las dificultades dentro del área del lenguaje se muestran persistentes durante la adolescencia. Bender et al. 1989, 1993, presenta un estudio con jóvenes XXY en el que relatan una peor ejecución en tareas que impliquen la memoria auditiva, la recuperación de palabras y la fluidez verbal. Un estudio similar realizado en Toronto con niños y adolescentes XXY de entre 6 y 20 años revelan igualmente en los test de inteligencia, un sistema lingüístico deprimido en comparación al grupo control y significativamente en la tarea de comprensión de la veracidad de frases en función de la información sintáctica (Netley and Rovet 1982b) algo que parece presente en niños XY con dislexia.

El adulto XXY

La mayor parte de los adultos XXY no diagnosticados durante la infancia, conocen su condición tras consultas por infertilidad, hasta ese momento es posible que presenten alguno o varios de los signos manifiestos propios del hipogonadismo, (ver tablas 1 y 2. Del anexo) atrofia testicular, disminución de la libido, impotencia, menor masa muscular, vello corporal ralo, obesidad localizada, probable ginecomastia y déficit de testosterona (Mayayo et al., 2004). Por lo general, la administración de un suplemento de testosterona de forma quincenal, desde el momento del diagnóstico, suele mejorar los aspectos relacionados con su vida sexual y la expresión de su

sexualidad, sin embargo los efectos de las hormonas sobre los déficits de aprendizaje y de conducta no están comprobados. Apunta el Dr. Dobs en Samango-Sprouces 2003, que la exposición crónica a la estimulación de los estrógenos puede derivar en el desarrollo de patógenesis autoinmune, lo que explicaría la alta prevalencia de este tipo de enfermedades en personas XXY, como la diabetes melitus de tipo I. Igualmente se sugiere una probable relación con el desarrollo de síndromes como el de Sjögren, de lupus eritematoso, tiroidismo, artritis reumatoide, o neoplasias como cáncer de pecho (Ver tabla 3 del anexo).

La falta de intervención terapéutica durante la infancia y la adolescencia posibilita que la problemática psicoemocional ya se encuentre instaurada en el adulto. Resulta destacable la prevalencia de desordenes psiquiátricos como el trastorno bipolar (Samango-Sprouse, 2003) o esquizofrenia (Crow 2004; DeLisi et al., 2005)

Un estudio llevado a cabo por Boone et al., con un grupo de pacientes SK con un IQ promedio, reveló que todos ellos presentaban una menor sociabilidad en el número de amigos, en los intereses por actividades de ocio, una baja energía, falta de iniciativa y desarrollaban profesiones no especializadas comparativamente con el grupo control. De esto se deduce que las funciones adaptativas no dependen del funcionamiento cognitivo general, sino de la habilidad para usar nuestras capacidades para adaptarse a la dinámica social y las demandas cognitivas (Boada et al., 2009).

Complicaciones somáticas asociadas

Mayayo et al., 2004 presentan una exhaustiva descripción de las patologías somáticas asociadas a la condición XXY más comunes en su revisión para la revista Hormonas de

Crecimiento (tabla 3 del anexo). En él parecen sugerir la idea de que gran parte de las manifestaciones de estas enfermedades son dependientes de los desequilibrios hormonales que presentan estos sujetos, tales como la osteoporosis, o todas aquellas de carácter autoinmune como el síndrome de Sjögren o el lupus eritematoso. Se ha comprobado que la administración de testosterona antes de los 20 años parece reducir la prevalencia de algunas de estas patologías como la osteoporosis ya que guarda relación con la masa ósea.

Al igual que en el resto de características, la condición XXY predispone a padecer determinadas patologías frente al grupo XY. Por ejemplo, la prevalencia del cáncer de mama en hombre XXY es 20 veces superior al grupo XY, o en el caso de tumores en el mediastino la incidencia para pacientes con SK llega al 24% del total de los diagnósticos de esta patología, sin embargo, es importante recordar que se trata solo de un riesgo asociado, nunca de una condición necesaria, por lo que es recomendable un seguimiento sobre la salud en general. Del mismo modo es importante señalar que dada la heterogeneidad del síndrome tal y como hemos visto en apartados anteriores, cada caso se convierte en particular con su propia idiosincrasia, dándose casos de XXY asintomáticos, sujetos mosaico con capacidad reproductiva, personas sin dificultades de aprendizaje, etc. Por lo que la información debe tomarse siempre de forma orientativa hasta recibir un diagnóstico personalizado.

Factores cognitivos

Con respecto a los factores cognitivos, las trisomías cromosómicas representan una de las causas más significativas de discapacidad

intelectual, y está presente entre el 4-28% de los casos (Verri et al., 2010).

Sin embargo, esto difiere para la aneuploidia del cromosoma sexual, ya que no podemos hablar de discapacidad intelectual, sino de un perfil cognitivo más o menos característico, que parece correlacionar de forma negativa con la presencia de un mayor número de cromosomas X (O'Brien and Yule 1995).

Para Geschwind et al., 2000, el patrón funcional en el SK sería el resultado del exceso de material genético que proporciona el X supernumerario y que alteraría el desarrollo cerebral, lo que posteriormente se traduciría en un perfil cognitivo que supondría una alteración en la dominancia hemisférica, dificultades en el área del lenguaje y por tanto en la prevalencia de la dislexia, así como alteraciones en la memoria, dificultades generalizadas de aprendizaje y en las funciones ejecutivas.

Es interesante señalar que gran parte de estas diferencias son más notorias durante la infancia que durante la edad adulta lo que puede darnos una idea de la influencia del uso de estrategias compensatorias o de una posible influencia de la terapia con testosterona (Ross et al., 2007).

Inteligencia

Aunque ya hemos comentado la falta de consenso entre estudios, la mayor parte de ellos sugieren que el IQ de los individuos diagnosticados XXY se encuentran dentro del promedio poblacional, con una sutil desviación de la curva de entre 10 y 15 puntos hacia la izquierda frente a sus homólogos XY (Ratcliffe et al., 1990) revelada tras la aplicación de la escala Weschler, y que parece ser más de tipo cualitativo que cuantitativo (Samango-Sprouse 2003). Esta diferencia podría responder a la influencia de las dificultades en el orden lin-

güístico que presentan estos sujetos. Sin embargo es importante señalar que las puntuaciones de IQ varían enormemente dependiendo del estudio de población o de la modalidad de recogida de los sujetos. Cuando son seleccionados de entre un grupo del ejército o en el endocrino, en lugar del departamento de psiquiatría, la puntuación es más alta (Verri et al., 2010)

Uno de los estudios más largos llevados a cabo es el Denver Study of Sex chromosomal Abnormalities iniciado en 1964. Este estudio reveló que aunque dentro de la franja de promedio para la evaluación de la inteligencia, las funciones intelectuales eran significativamente distintas, todos los sujetos 47,XXY tenían trabajo pero ocupaban cargos de menor responsabilidad o desempeñaban profesiones liberales en una menor proporción comparativamente con sus hermanos (Samango-Sprouse et al., 2003).

Lenguaje

Una de las disfuncionalidades cognitivas más comunes en la condición XXY parecen ser las relacionadas con el lenguaje (Mandoki et al., 1991; Rovet et al., 1996; Geschwind et al., 2000) presentes en un 70-80% de los hombres XXY (Verri et al., 2010). Dado que el medio en que se desarrolla la actividad humana es eminentemente lingüística, estas limitaciones comunicativas pueden revertir en dificultades adaptativas y de conducta, así como en el desarrollo de la personalidad (Bancroft et al 1982).

Las dificultades en el área del lenguaje pueden ser de índole muy diversa. Con respecto a grupos XY, la adquisición del lenguaje parece ser retrasada, como inicio de las primeras palabras se establece la edad de 12

meses, siendo para los sujetos XXY entre 18 y 24 (Samango-Sprouse, 2003).

Muestran así mismo, dificultades de coordinación de la musculatura facial, concretamente entre los labios y los movimientos de la lengua, y una reducción en el desarrollo fonético. Del mismo modo se aprecian limitaciones en el área de la expresión y el procesamiento oral (Samango-Sprouse, 2010). Queda por determinar la relación entre los déficits descritos y la observada reducción en el volumen del lóbulo temporal así como el agrandamiento del lóbulo occipital (Giedd, J.)

De lo anteriormente descrito se deduce que el 50% de los niños XXY presentan dificultades de lectura y la proporción alcanza hasta el 75% en la edad adulta (Bender et al 1993-1995). Mazzocco and Ross 2007 observaron dificultades en la escritura, y en la expresión y razonamiento aritmético, dislexia o disortografía, lo que supone que entre un 60 y un 80% de los niños XXY requieren educación especial o asistencia en edad escolar.

Durante la adolescencia las dificultades de aprendizaje se mantienen estables, sin embargo, en este periodo la diferencia en cuanto a rendimiento escolar, comparativamente con sus homólogos no aneuploides se hace mucho mayor, especialmente en todas las tareas que implican el uso del lenguaje directa o indirectamente, tal y como sugieren Rovet et al., 1996.

También la velocidad de procesamiento parece afectada en los sujetos XXY, al igual que la memoria auditiva para material verbal, y la comprensión de la lectura, ya sea en voz alta o en silencio es comparable a la de los niños no aneuploides diagnosticados con dislexia. En cuanto a la memoria auditiva para palabras presentan una peor ejecución cuando las palabras a recordar se inscriben dentro de una historia corta. Su rendimiento parece

mejorar si esta historia se presenta en un formato visual (Samango-Sprouse et al 2003).

Atención y funciones ejecutivas

Las funciones ejecutivas tienen un gran impacto sobre el desarrollo psicosocial de los seres humanos ya que bajo este término se agrupa toda una serie de habilidades cognitivas que se orientan al establecimiento de planes, la conducta, el cambio de actividad, la flexibilidad o la capacidad de inhibir respuestas a estímulos irrelevantes (Lezak, 1982; Flores Lázaro, 2008).

Según Geschwind et al., 2000, los niños SK muestran dificultades atencionales que por lo general se han relacionado con las dificultades de aprendizaje.

Clínicamente, sin embargo, el niño XXY puede ser descrito como un niño hiperactivo, en tanto en cuanto muestran problemas para la concentración y de memoria a corto plazo (Sorensen 1987).

En el estudio realizado en el Harbor UCLA Medical Center con 35 personas XXY de entre 16 y 61 años de edad quedó patente que los adolescentes obtuvieron un rendimiento menor en tareas que requerían funciones ejecutivas frente a los adultos lo que puso de manifiesto el uso de estrategias cognitivas compensatorias (Geschwind et al., 2000). Temple y Sanfilippo, 2003, consideran por su parte que la función ejecutiva está claramente afectada en la condición XXY, aunque funciones como la formación de conceptos, la organización de planes, tareas de resolución de problemas, tareas de cambio y velocidad de procesamiento están intactas. Según estos autores, las dificultades en la velocidad de procesamiento que presentan algunas personas SK dependerían más de las dificultades en la función inhibitoria de conductas irrele-

vantes. Es decir, su hipótesis apunta que la función inhibitoria no es necesaria para el desarrollo del resto de funciones ejecutivas y que en el polo opuesto se encontraría el espectro del autismo donde muchas de estas funciones ejecutivas se encuentran afectadas pero no así la función inhibitoria (Ozonoff y Jensen 1999).

Lateralización

La lateralización cerebral es otro punto de controversia en la condición XXY. Actualmente se encuentran bien definidas las asimetrías hemisféricas relacionadas con ciertas conductas y funciones cerebrales (Geschwind et Galaburda, 1985).

El uso de la mano dominante es el 90% de la población para la mano derecha, frente a un 8% que lo es para la mano izquierda. Este hecho podría correlacionar con la idea de la localización del lenguaje en el plano temporal y la parte posterior del giro temporal (que tiene un tamaño unas 10 veces mayor en el HI que en el HD) superior en el 99% de la población diestra. En el caso de los sujetos izquierdo dominantes, el lenguaje vuelve a localizarse en el HI para un 50% o de forma bilateral entre un 40-50% y tan solo en un 5-10% se presenta en el HD.

Algunas de las condiciones patológicas en las que la asimetría está involucrada corresponden a la esfera del lenguaje, tal es el caso para los sujetos diagnosticados con dislexia que suelen mostrar una falta de asimetría para el plano temporal muy similar a la de los sujetos zurdos (Galaburda, 1993).

Estudios realizados mediante MRI han puesto de manifiesto la existencia de una asimetría para los lóbulos cerebrales, indicando así mismo una reducción en el volumen general de los ventrículos laterales en adultos SK

(Warwick et al 1999), así como una reducción de materia gris en el lóbulo temporal similar a la mostrada por sujetos con dislexia (Frith, U., Blakemore, S.J., 2007 pp 138-139), simetría que parece disminuir en sujetos tratados con testosterona (Patwardhan et al 2000-2002) Todo ello podría sugerir que la lateralización del lenguaje pueda venir genéticamente inducido por el cromosoma X (Itti et al 2006).

Presentación de dos casos

Tal y como hemos visto hasta ahora, el síndrome de Klinefelter puede definirse como la condición cromosómica XXY para sujetos varones. Las manifestaciones fenotípicas de dicha condición parecen estar más o menos consensuadas, presentándose ciertos rasgos comunes a la mayoría de sujetos y que los caracteriza como personas de elevada estatura, con tendencia a la acumulación de grasa en la cintura pélvica, extremidades más largas en proporción al segmento superior, perímetro craneoencefálico ligeramente inferior a la proporción de su cuerpo, menor masa muscular, y testes pequeños. Hay una fuerte presencia de bajos niveles en la producción de testosterona con sus consecuentes repercusiones fisiológicas.

La literatura existente hasta el momento traza un dibujo generalista sobre cuales son dichas repercusiones, tanto a nivel fisiológico como de ejecución cognitiva. Sin embargo dicho intento no ha hecho más que evidenciar la complejidad de la condición, la gran variabilidad expresada entre los sujetos XXY y el desconocimiento del origen de esas diferencias.

Con el fin de mostrar lo argumentado anteriormente, presentamos dos casos de diagnóstico tardío, ambos en tratamiento regular

con suplementos de testosterona y que ejemplifican la dificultad de generalizar así como la importancia de establecer un diagnóstico precoz que posibilite la intervención específica a cada caso para favorecer un desarrollo máximo en todas las áreas de la persona.

El contacto inicial se realizó a través de una página web de personas afectadas con la condición XXY, a la que respondieron libremente, en todo momento se han mostrado colaboradores y abiertos a compartir su experiencia personal, y muy interesados en conocer más sobre su condición. Toda la comunicación con ambas personas se ha llevado a cabo vía e-mail con una llamada telefónica en el caso 1, se les ha administrado el test VARK sobre los estilos de aprendizaje y el test Honey-Alonso para los estilos cognitivos. Así como una entrevista estructurada por escrito para facilitar la recolección de algunos datos relevantes. El resto de información ha sido recogida mediante intercambio libre de mails, fotografías y redes sociales.

Caso 1

Datos demográficos: A. Varón XXY. Altura: 1.75cm. Peso: 90 Kg. En la actualidad 45 años. Diestro. Ojo guía el izquierdo. Heterosexual. Nacido en 1967 en una población de España de algo más de un millón de habitantes. Diagnosticado bajo la condición XXY a la edad de 40 años tras consulta por infertilidad hace 4 años. Desde hace 7 años vive en una casa de su propiedad, en pareja, a quien conoció a través de un anuncio en el periódico. Actualmente en activo.

Antecedentes familiares: No se describen anomalías cromosómicas en la familia. El padre ha fallecido recientemente de un tumor cerebral. Ambos progenitores eran bebedores y fumadores sociales. Historia familiar sin

otras patologías destacables. Se refiere un caso de autismo por vía materna en la tercera generación. No se relatan conductas delictivas en el ámbito familiar.

Historial médico: Presenta anomalía cromosómica tipo XXY. El alumbramiento del sujeto por parto natural con un episodio de parada cardiorrespiratoria postnatal, con reanimación. Tras evaluación psicológica (valoración de discapacidad) se define su IQ como "normal-bajo" (no disponemos de los resultados del test ni de los instrumentos con que se realizó la evaluación). Como otros antecedentes patológicos de interés cabe destacar un estado depresivo asociado a un trastorno desadaptativo tras la comunicación del diagnóstico XXY.

Diagnóstico psiquiátrico fue realizado por los servicios de psiquiatría de la seguridad social hace años y fue tratado con ISRS durante pocos meses con abandono del mismo por parte del paciente debido a los efectos secundarios (disminución de la libido y no encontrar mejoría de la sintomatología), refiere intervención psicológica con abandono voluntario por no encontrarle utilidad ni sentido. Refiere la administración temporal de un medicamento para la mejora de los neurotransmisores, que hacía que se atascara menos al hablar, pero lo dejó porque le producía somnolencia. No concreta el nombre, ni dosis ni duración del tratamiento.

No refiere otros antecedentes patológicos de interés. Medicación habitual: Condroitín sulfato 1 vez al día, omeprazol, ibuprofeno de forma ocasional y 1 decanato de testosterona cada 2.5 meses.

Presencia de incapacidades y minusvalías: A partir del diagnóstico XXY solicita una evaluación oficial por discapacidad que termina con la valoración de una incapacidad

del 10% no alcanzable el 33% necesario para ser definido como discapacitado.

Describe esta experiencia como muy traumática. Es evaluado por distintos especialistas y servicios sociales, oyendo comentar a ciertos profesionales que tanto él como su padre "son dos cuentistas cuya finalidad es cobrar la pensión de invalidez que otorga el Estado".

La evaluación del IQ es realizado por un servicio de psicología de carácter privado.

Vida familiar: Dentro de su sistema familiar, tanto el padre como la madre tienen estudios, perito mercantil y magisterio inacabado respectivamente. La edad de los padres en el momento del nacimiento de A. es de 17 y 18 años. Tiene 3 hermanas menores con estudios de nivel secundario, ninguna de ella presenta alteraciones cromosómicas o patologías destacables. Refiere una buena relación con ambos progenitores, así como con sus hermanas. Es descrito por ellas como "una persona obsesiva", lo que a veces ocasiona alguna dificultad comunicativa. Mantiene una muy buena relación con su cuñado que trabaja como educador en un centro para niños con Síndrome de Down.

Durante su infancia recuerda sentirse a menudo en desigualdad de condiciones con respecto a sus hermanos y primos, concretamente, más lento en sus reacciones en juegos de habilidad, en el desarrollo personal y sexual, menos atrevido. Sugiere recibir críticas indirectas de su padre y de su entorno en general en lo referente a sus capacidades.

Adaptación escolar: Terminó el colegio sin obtener el graduado escolar a los 14 años de edad. Consigue la titulación a la edad de 30 años, dentro del marco educativo para adultos. Comenta que "se lo dieron por aburrimiento".

A lo largo de sus años escolares ha recibido clases de refuerzo general, así como para mejorar en las capacidades lectoescritoras posiblemente asociadas a un diagnóstico de dislexia sin demasiado éxito, no consiguiendo mejoras significativas. Refiere grandes dificultades a la hora de escribir y leer, así como de aprendizaje en general, distractibilidad, dificultades de atención y de concentración así como de la memoria a corto plazo, y de las funciones ejecutivas que afectaron a un buen desarrollo escolar.

Posteriormente ha realizado cursos de soldadura eléctrica, aislamiento de cámaras frigoríficas y limpieza. Dispone de carnet de conducir tanto de coche como de camión. Utiliza internet a nivel básico y con fines lúdicos, ver películas, juega la PlayStation 2 y algo de redes sociales o buscar información. Habla castellano.

Historial laboral: Entre los 16 y los 23 años trabaja en el bar familiar. Describe la experiencia del siguiente modo:

“Des pues era un bar, que tenias que saber si el cliente quería el café con leche, solo, baso de agua con el café, leer el periódico cupones, como si fueras adivino, era desmoralizante merecían muchas veces, que Melo ponga tu padre que tuno sabes, con el tiempo que yabas aquí y no te enteras”.

Hasta los 30 años también trabaja en distintas fábricas durante breves periodos de tiempo. Actualmente trabaja para una protectora de animales desempeñando funciones de cuidado y cura de los perros, localización y captura de los ejemplares callejeros, mantenimiento de las instalaciones y de las condiciones de los perros, etc. Ha realizado varios objetos útiles para su trabajo de invención propia o siguiendo algunas instrucciones, como un carro de limpieza, una pistola para dardos anestésicos, una charca para los animales y

mejoras en general. Desempeña el único puesto remunerado de la protectora. Considera que es un trabajo en el que puede aportar muchas cosas y no tiene grandes dificultades, y para las que ya ha desarrollado sus estrategias compensatorias.

De cara al futuro no se plantea un cambio laboral aunque sí desearía tener una situación económica más “holgada” y seguir viviendo con su pareja a quien considera muy importante por toda la ayuda prestada en los momentos más complicados.

Caso clínico 1

El caso de A. parece ajustarse bastante al modelo general propuesto por algunos especialistas (Geschwind et al., Samango-Sprouse, et al., Mayayo et al., entre otros). Físicamente presenta un fenotipo coincidente con el descrito por K. Barlow-Stewart para el Australian Institute of Health and Welfare. (2004) es decir, elevada estatura, extremidades desproporcionadas con el segmento superior, vello corporal ralo, tendencia a la obesidad en la cintura pélvica, bajo tono muscular, ligero incremento de ginecomastia, sexualidad normal pero infertilidad, testes pequeños, desarrollo ligeramente tardío comparado con chicos XY de su edad. Conductualmente menos asertivo, tendente a la pasividad, poco buscador de estímulos, con un IQ con una desviación de entre 10-15 puntos por debajo de promedio, dificultades motoras, de aprendizaje y lenguaje.

Para la doctora Samango-Sprouse, en la mayor parte de los diagnósticos realizados con carácter prenatal es posible reconocer en los niños XXY algunos síntomas durante el primer año de vida, tales como presencia de un tono muscular troncal bajo, o pseudotortícolis, preferencia por estímulos visuales frente a estímulos auditivos, retraso en la producción de las primeras palabras y en la adquisición

del lenguaje en comparación a sus hermanos y compañeros (Samango-Sprouse et al., 2003) sin embargo, esta sintomatología puede quedar encubierta de no disponer de un diagnóstico prenatal, como sugieren la mayoría de estudios. Para aquellos sujetos XXY que muestren un patrón de dificultad en el área del lenguaje, los problemas suelen manifestarse a partir de los 4-5 años de edad, acentuándose a partir de los 7 años coincidiendo con el inicio escolar del aprendizaje de la lectura (Boada et al., 2009) pero nuevamente la condición puede quedar enmascarada tras un diagnóstico de dislexia o de TDA con o sin hiperactividad. Para los sujetos que no presentan esta dificultad la condición no se hace manifiesta hasta llegada la pubertad, dado que la escasez de testosterona, ocasionada por la baja producción testicular afectará de forma evidente el desarrollo físico del niño con la consecuente repercusión emocional y conductual.

A., relata como fecha de inicio de ciertas dificultades no percibidas anteriormente, el periodo puberal, entre los 13 ó 14 años de edad. En sus propias palabras:

“cuando era pequeño saltaba ala piscina daba la buelta de campana casi completa y de un año al otro como si hubiera sido un sueño ya no podía ni si quera me atreva, en la revision de carnet de conducir me digeron que tenia poca movilidad en las manos” (copiado literal de su texto).

Describe también este cambio en el área del lenguaje: “Yo empece a tener problemas con el habla a los 13 o14 años me empece a quedarme atascado” y su paso por la escuela como “un desastre”, admite haber obtenido el título de graduado escolar a la edad de 30 años con mucho esfuerzo.

En general refiere dificultades en la coordinación motora, en el procesamiento de la

información, en los tiempos de reacción, de atención y de concentración, conductuales y emocionales, de relación y de autoestima, de aprendizaje en general, de memoria a corto plazo, de lectura y escritura, de producción del habla y motivacionales (ver tabla 1 del anexo 2 para ejemplos concretos, en sus propias palabras).

La evolución de A., como de tantos otros sujetos XXY no diagnosticados o con diagnósticos muy tardíos se ve agravada por el desconocimiento de su condición. La falta de tratamiento hormonal durante la pubertad incide directamente en la construcción que el adolescente hace de sí mismo como persona y como sujeto sexual dentro de un círculo. Las relaciones con el sexo opuesto se hacen más complejas de lo habitual dado que el joven XXY se siente en desigualdad frente a sus compañeros por el ritmo y evolución tanto de su desarrollo sexual, como físico en general, menos atrevido, menos activo, torpe en la realización de actividades deportivas, etcétera, lo que supone la construcción de una identidad deteriorada por la elaboración de un bajo auto concepto fundamentado en diagnósticos erróneos, tratamientos e intervenciones ineficaces, caracterizaciones peyorativas que derivan en estados emocionales negativos, conductas alteradas, adictivas, impulsividad, intentos autolíticos y desesperación. Así lo expone A., en el relato de su vida hasta el momento del diagnóstico.

Por otro lado, la falta de información, asesoramiento y acompañamiento psicológico que debe ir asociada a todo diagnóstico, puede producir un efecto adverso ya que en ese caso el sujeto recibe el perfil de su condición fuera del protocolo que rige la comunicación de resultados diagnósticos, es decir, hacerlo en términos que el propio paciente pueda comprender, orientarlo y resolver dudas que puedan

surgirle, asesorarlo en cuanto a asociaciones o lecturas que puedan aclarar su situación, exponer las posibles complicaciones médicas o patologías que puedan ir asociadas, posibles tratamientos e intervenciones recomendables, todo ello en un ambiente y tono empático con la persona.

A., recibió su diagnóstico en el servicio de urología, tras consulta por infertilidad. Se le remitió al servicio de endocrinología, donde le fue confirmado, y comunicada la alta prevalencia en la población sin facilitar más información al respecto. Un año más tarde, tras la comunicación, es el propio A., quien hojeando un libro sobre sexualidad recuerda el diagnóstico e inicia su propia búsqueda en internet. La complejidad terminológica, la variabilidad de los casos y la escasa rigurosidad de muchas de las páginas existentes en la red conllevan, por lo general, la malinterpretación de la sintomatología y la incompreensión del síndrome lo que suele derivar en un estado de confusión y temor que de no ser resuelto puede volverse patológico afectando la estabilidad emocional de la persona.

Valoración del caso único

Si bien el estudio de un caso único no resulta relevante en cuanto a la información general que pueda aportar, sí puede permitirnos una aproximación holística a la persona XXY, más allá de una sintomatología específica y tratar de comprender algunos efectos que sobre la conducta y sobre el desarrollo de la personalidad, pueden tener factores ambientales moduladores. Cabe por ello preguntarse si algunas de las consecuencias, observadas, pueden ser atribuidas al efecto de la influencia cromosómica, u hormonal, o si tal vez determinados condicionantes sociales o factores ambientales compartidos o no comparti-

dos puedan estar en la base de algunas expresiones del síndrome, o de su ausencia de ella.

Un ejemplo al respecto de lo anteriormente propuesto son los efectos de los bajos niveles de testosterona en el hombre. Según diversos estudios, un bajo nivel hormonal correlacionaría con una hipoactividad sexual, libido deprimida, erecciones escasas y de poca consistencia, bajo tono muscular y vello corporal ralo (Garagorri Otero; Wael Salameh; Heino Meyer-Bahlburg). Si bien A. presenta algunas de estas características como reducido tono muscular con dificultad de adquirir músculo incluso mediante ejercicio físico regular, o escaso vello corporal hasta iniciar tratamiento con hormonas, refiere experimentar durante su adolescencia y juventud constantes episodios de excitación sexual con frecuentes prácticas masturbadoras que incluso llegaban al sangrado sin reducir la sensación de excitación. Comenta también ser usuario de servicios de alterne dada su dificultad para mantener relaciones sexuales con mujeres por cuestiones morales. Comenta también su propia timidez e inseguridad para iniciar relaciones con mujeres de su edad y que su actual pareja la conoció a través de un anuncio en el periódico para entablar amistad.

¿Resulta pertinente preguntarse si tal vez, algunos de los trastornos de conducta exhibidos no sean dependientes de una baja autovaloración consecuyente de una comparación social negativa? Es decir, si durante el periodo puberal el sujeto establece una comparativa negativa de su desarrollo con respecto a lo que considera subjetivamente normal (valoración socialmente mediada), es probable que reaccione con timidez e inseguridad frente a aquellas situaciones en las que pueda sentirse expuesto públicamente. ¿No es posible que de este modo se genere un circuito de retroa-

limentación que impida el desarrollo habitual de las conductas sociales? ¿No se considera uno de los efectos colaterales del tratamiento con testosterona la mejora de la autoestima debida a la mejora en los caracteres masculinos y sexuales?

Igualmente, algunos autores describen el temperamento del chico XXY como apocado, falta de estímulo, torpe, con accesos de ira y periodos de conductas desordenadas, pudiendo confundir al niño XXY con el trastorno de TDAH (Samango-Sprouse et al., 2003). En este sentido A. hace referencia a las críticas y valoraciones comparativas de su entorno familiar como input, sobre su conducta alterada, es decir, para reducir la frustración que le provoca sentirse inferior imita y exagera las conductas rebeldes de sus compañeros, abuso de alcohol, conductas temerarias, impulsividad.

Por tanto, es importante tener en cuenta los efectos de la constante exposición a comentarios peyorativos o comparativos en el desarrollo de la emocionalidad de la persona, es decir, de los factores psicosociales de la persona.

Del mismo modo, las posibles dificultades en la memoria a corto plazo (Robinson et al., 1986; Bender et al., 1993) asociadas a la condición XXY ejercen en A. una influencia negativa en el desarrollo de su trabajo cotidiano entre los 16 y los 23 años periodo en que trabaja en el bar familiar. En sus propias palabras:

“Des pues era un bar, que tenias que saber si el cliente quería el café con leche, solo, baso de agua con el café, leer el periódico cupones, como si fueras adivino, era desmoralizante merecían muchas veces, que Melo ponga tu padre que tuno sabes, con el tiempo que yabas aquí y no te enteras”.

No debemos olvidar que la memoria del trabajo, es el proceso que permite articular y manejar distintas informaciones para realizar una actividad en la que estemos inmersos (Baddeley and Hitch, 1974) y está relacionada con ciertas habilidades que parecen implicadas en el desarrollo de algunas funciones afectadas por la presencia de un cromosoma X supernumerario, por ejemplo el lenguaje (bucle fonológico), el ejecutivo central y la agenda visuoespacial.

De la amplitud de esta memoria, dependerá la capacidad para llevar a cabo con éxito cualquier tipo de actividad. En el caso de A. la disfunción en la memoria a corto plazo (MCP) supone la dificultad que refiere para retener los datos necesarios para ejercer como camarero. Inicialmente la MCP permitiría a A. servir el pedido de un nuevo cliente, esos datos se irían consolidando mediante la estrategia de la repetición, en la memoria a largo plazo (MLP), lo que le permitiría no volver a preguntar cada día al mismo cliente. Las causas de esta disfunción no parecen muy claras, aunque se ha sugerido la involucración del lóbulo frontal, que en estos sujetos presenta un tamaño ligeramente menor que en sujetos no aneuploidios (Verri et al., 2010), a lo que añadiríamos la hipotética posibilidad de que un funcionamiento anómalo en el sistema fonológico debido a las dificultades de procesamiento del lenguaje, requiriese que el ejecutivo central no pudiera dirigir los recursos de procesamiento a una única actividad, lo que entorpecería la fluidez del proceso.

El desconocimiento de que una probable causa u origen de dicha dificultad pueda guardar relación con una condición innata de la persona, como podría ser una alteración cromosómica y no a una actitud negativa o falta de motivación, lleva en muchos casos a la categorización del sujeto con calificativos de

valoración despectiva, algo que nuevamente afecta a la percepción holística de la persona que se siente incapaz y fracasada, así lo refiere el propio A: “era desmoralizante. No me e matado por que mean cosido los brazos mean sacado las pastillas y así no te puedes morir”.

Uno de los objetivos de la propuesta del presente trabajo es la necesidad de orientar tanto la investigación como las intervenciones terapéuticas desde el marco de la neuropsicología que sugiere que el fracaso de la intervención psicológica tradicional en determinados casos viene dado por la focalización en la mejora de la deficiencia, lo que supone el desgaste emocional de la persona y el bajo nivel de éxito, obviando que frente a una disfuncionalidad una actitud proactiva consiste en la búsqueda de los puntos fuertes del sujeto para desarrollar un funcionamiento cerebral más eficaz y por ende de la persona afectada (Evans, 1982; Luria, 1963).

Desde este enfoque, resulta imprescindible analizar cada caso para conocer los métodos específicos de procesamiento de la información, las funciones mejor desarrolladas, o las habilidades compensatorias, para así, elaborar unas estrategias que permitan consolidar los puntos fuertes detectados. Con esa finalidad y a modo de aproximación inicial se le administra el test VARK (anexo 2. Caso 1) para la preferencia de canal para el procesamiento de la información. Según los estudios consultados, el resultado debería ser favorable al canal visual.

Sin embargo, la administración indica una puntuación mayor en el canal kinestésico, lo que puede sugerir dos hipótesis:

1. La adaptación de estrategias cognitivas centradas en la práctica “hago para entender”
2. El canal natural de procesamiento de la información en personas XXY.

Sin embargo apuntamos la necesidad de realizar más pruebas en este sentido dado que ni las condiciones de la administración de la misma ni el número de sujetos pueden sustentar dicha hipótesis.

En la misma línea se le administra igualmente el test CHAEA (anexo 2. Caso 1) de Honey-Alonso para evaluar los estilos de aprendizaje, con un resultado de 15 puntos para los estilos reflexivo y pragmático, 14 puntos para el estilo teórico y 10 puntos para el estilo activo lo que indica que independientemente de los resultados obtenidos en las pruebas de inteligencia, A presenta, dentro de su capacidad, un proceso equilibrado de aprendizaje según el modelo experiencial, es capaz de seguir teorías, reflexionar sobre ellas y llevar a la práctica lo aprendido, sin embargo puntúa ligeramente por debajo en la motivación de la búsqueda de ese aprendizaje, lo que podría correlacionar con el perfil cognitivo propuesto por la mayor parte de los autores (Boada et al., 2009).

Solamente desde un enfoque reduccionista podemos afirmar que un determinado síntoma es exclusivamente resultado de una condición, y ello es, probablemente cierto con respecto a determinados factores biológicos como la producción de testosterona a nivel testicular, el desarrollo de ginecomastia persistente en algunos casos, algunos rasgos fisiológicos o unas determinadas dificultades cognitivas que pueden o no presentarse, sin embargo, tal y como sugiere Samango-Sprouse, el grado de integración de la persona no depende tanto de sus capacidades, sino de lo que seamos capaces de hacer con nuestras habilidades. Así, muchas de las mejoras que se aprecian en estudios longitudinales, podrían guardar relación con la puesta en práctica de estrategias compensatorias elaboradas por los propios sujetos, tal y como comenta

A. en relación a tácticas empleadas para superar sus dificultades de memoria en el desarrollo de su trabajo cotidiano.

Caso 2

Datos demográficos: J.M. Varón. 1960. Diestro. Heterosexual. En la actualidad 52 años. Estatura: 1.81cm, peso: 92 Kg. Diagnosticado como XXY por el servicio de cirugía en 1994, debido a un problema de varices en las piernas. No se facilitó ninguna información al respecto. Reside en una ciudad turística de más de cien mil habitantes del Levante español. Hasta 2006 comparte domicilio con la madre. Tras su fallecimiento se traslada a su propio chalet en una urbanización a unos 15 Km del pueblo. Soltero, sin hijos, tiene pareja de nacionalidad búlgara, desde hace 14 años, pero no viven juntos.

Antecedentes familiares: Edad de los padres en el momento de la concepción 35 y 36 años, ambos sin estudios superiores.

Alcoholismo paterno con episodios de violencia de género. Fallecido en 1980. Desconocía el diagnóstico de J.M.

Sobre la madre comenta como dato significativo que nació en el séptimo mes de gestación. Fallecida en 2006.

Tiene una hermana 7 años mayor, sin problemas graves de salud, salvo osteoporosis asociada al climaterio. No relata otro tipo de enfermedades familiares destacables, ni casos de trastorno mental.

Historial médico: El caso de J.M. se caracteriza especialmente por presentar un cuadro de salud general comprometido. Es visitado regularmente por los servicios de endocrinología, urología, traumatología, reumatología, hematología y medicina de familia. Una de sus mayores preocupaciones guarda relación con el deterioro de su estado general y al elevado número de patologías y enfermeda-

des manifiestas sin disponer de información suficiente para relacionarlas con la condición XXY o no. Asegura cuidarse mucho y manifiesta tendencia a la automedicación.

Tras el diagnóstico en 1994 refiere sumirse en un periodo de emotividad deprimida que dura unos 7 años, en los que se niega a trabajar, salir de casa o estar con mujeres (no se dispone de datos concretos al respecto, ni duración del proceso, ni respecto a intensidad de la sintomatología, si se prescribió baja laboral, si fue diagnosticada por un equipo médico o si la definición como “depresión” responde a un uso generalizado del término que de forma popular se utiliza para designar cualquier estado de ánimo bajo). Sin tratamiento psiquiátrico por voluntad propia.

(Para una descripción de las patologías de J.M y tratamientos asociados ver anexo Caso 2)

Presencia de Incapacidades y minusvalías: No descritas.

Vida familiar: Del padre relata su ocupación en las salinas desde los 7 años hasta 1952 cuando funda un bar restaurante en la playa. Es autodidacta, disfruta con la lectura, fumador y bebedor “como todos en aquel tiempo”. Posteriormente es descrito como alcohólico con episodios de violencia de género. Fallecido en 1980. Desconocía el diagnóstico de J.M.

Sobre la madre comenta como dato significativo que nació en el séptimo mes de gestación. De profesión modista, sin estudios. Fallecida en 2006. Pese a que con respecto a su diagnóstico la madre mantiene una actitud escéptica, J.M. apunta a una mejor relación materno-filial.

No describe una relación especial con su hermana mayor.

Adaptación escolar: Su nivel de estudios es 7º curso del antiguo EGB. No tiene el grado escolar. Relata episodios de castigo

corporal habituales en su infancia. Preferencia por las matemáticas, las ciencias, la historia y el dibujo. Se describe como pésimo en gimnasia. Posteriormente al colegio cursó 3 años de ayudante técnico delineante, sin concluir. En sus propias palabras: “por problemas, que no comprendía y luego que no me gustaba”.

No podemos determinar si el fracaso escolar responde a un método de estudio inadecuado o a una falta de motivación habitual entre muchos niños y jóvenes o si guarda alguna relación con alguno de los problemas de aprendizaje asociados a la condición XXY. No se dispone de medidas de inteligencia para J.M.

Además de español como lengua materna, tiene nociones de inglés, alemán y de búlgaro (idioma nativo de su pareja). Refiere no tener problemas de habla ni de lenguaje en general, tampoco dificultades para la lectura o la escritura, ni de aprendizaje. Aunque se describe a sí mismo como fantaseador y despistado.

En su escritura se observan faltas de ortografía que pueden correlacionar con su nivel de estudios, otro tipo de errores ortográficos pueden asociarse a dificultades mecanográficas, o de desconocimiento informático

En el área social: J.M relata haber sido un joven tímido con respecto a las mujeres hasta el momento del diagnóstico. Mantuvo su primera relación sexual a una edad que él considera muy tarde (30 años), algo que mantiene en secreto “porque en su entorno no se entendería” Nunca ha sentido desinterés sexual, ni impotencia, aduce su timidez a un sentimiento de rareza, y por miedo al fracaso sexual. Expresa un complejo manifiesto relacionado con el tamaño de sus testículos. Tras el inicio del tratamiento con testosterona, mejora su condición física así como su auto per-

cepción y se inicia un periodo que él califica como “recuperación del tiempo perdido”.

Historia laboral: Trabaja en su propio negocio de hostelería en la playa, fundado por su padre en 1952. En temporada alta genera 6 puestos de trabajo. Ha salido en los medios de comunicación en varias ocasiones con referencia al trabajo y al mundo del turismo. Se muestra muy satisfecho con sus logros. Lleva la contabilidad del negocio, atiende en la terraza a los clientes y ayuda en todos los puestos salvo en la cocina.

Estilo de vida actual: J.M vive actualmente en un chalet independiente a 15km del núcleo urbano, trabaja en su propio negocio y el tiempo libre lo dedica a sus aficiones, la cocina, la pesca, plantar en el jardín, salir a la naturaleza. También manifiesta interés por las páginas web sobre enfermedades, jugar al solitario y hacer crucigramas.

Al ser preguntado sobre el futuro expresa temor hacia su salud “dentro de 10 años no sé si estaré vivo”. Con respecto a su relación sentimental se muestra muy crítico con su pareja, no la define como la persona ideal, sino como una persona materialista e interesada, a quién él está proporcionando mucho dinero. No conviven, pero pasan juntos el tiempo libre.

La preocupación por su salud ocupa gran parte de su energía y de su tiempo. Manifiesta de forma vehemente una gran indignación por el trato recibido por el colectivo médico y la falta de información recibida con respecto a su condición XXY, Tal y como comentábamos anteriormente, el diagnóstico, realizado por el servicio de cirugía del hospital en el que se trataba en 1994 por un problema circulatorio, no se acompañó de ninguna información adicional lo que vino a corroborar su sensación de rareza, y su auto percepción como “un bicho raro”. Por este motivo culpabiliza a

los médicos de todo lo vivido desde entonces al no haber sido enviado al servicio de endocrinología para un buen asesoramiento y facilitarle un tratamiento psicológico adecuado para aceptar y entender su condición. Por otra parte comenta ser una persona creyente y que su fe le ha ayudado a asimilar su situación.

Ha contactado con la Federación de enfermedades raras a través del Ayuntamiento de su ciudad. Pero tampoco comenta que esa vía le haya servido de ayuda.

Caso 2. Valoración

El perfil de J.M se distancia del modelo general propuesto por los diferentes especialistas, (Boada et al., 2009) en tanto en cuanto su condición parece manifestarse en forma de patologías asociadas, afectando más al ámbito de la salud, sin embargo, es necesaria la prudencia a la hora de emitir juicios valorativos ya que la edad del sujeto (52) puede ser una variable a tener en cuenta en cualquier resultado que se obtenga, dado el factor experiencia vital y el uso de estrategias compensatorias que de forma natural se aplican a la resolución de problemas o de la cotidianidad, como sugiere el estudio realizado en el Harbor-UCLA Medical Center, con adolescentes y adultos de entre 16 y 61 años de edad (Samango-Sprouse, et al., 2003).

Por otro lado, J.M. hace 18 años que conoce su condición y aunque no dispone de información profesional explicitada de forma unificada y coherente para su comprensión, (su mayor fuente de información sobre el síndrome es internet.) si ha reducido la incertidumbre con respecto a su sensación de rareza inespecífica y a las posibilidades de múltiples diagnósticos y atribuciones erróneas, lo que supone una ventaja.

En el ámbito cognitivo no manifiesta problemas en la memoria a largo plazo. En cuanto a la memoria a corto plazo, refiere olvidos y “despistes” ocasionalmente, que pueden situarse en el rango de la normalidad, dado que parecen no interferir en el desarrollo de su vida cotidiana, lleva los pedidos de los clientes sin anotar, es responsable de la contabilidad del negocio y no tiene dificultades en desempeñar cualquier función dentro del mismo. En su comunicación escrita se aprecian algunos errores de fechas o de datos concretos, así como problemas de typing (Iso) que pueden ser errores de transposición de movimientos o anticipaciones (Lashey, 1951) que no pueden ser asociados a la condición XXY por falta de contrastación.

Al igual que en el caso 1 se le administra, sin complicaciones, el test VARK (Anexo 2. Caso 2.1) para las preferencias de canal en el procesamiento de la información con un resultado de 8 puntos para el canal kinestésico como preferente. 2 puntos para el canal lectura/escritura, y 3 puntos para el canal visual y auditivo. Lo que significa que el procesamiento de la información se realiza mediante la experiencia corporal.

Siguiendo la línea de trabajo del caso 1, empleamos el test Honey-Alonso. Sin embargo, en la administración del test CHAEA (Anexo 2. Caso 2.2) para los estilos de aprendizaje, es preciso seguir un procedimiento diferente ya que la modalidad online en que se presenta resulta dificultosa para J.M. Se copian los 80 ítems del test en un correo, ordenadas numéricamente y en líneas independientes se modifica la modalidad de respuesta dicotómica y se da la opción de responder si / no en lugar de + / - así como se contempla la posibilidad de no contestar aquellas preguntas que no se comprenden (ver anexo 2. Caso 2.2).

Aún así, J.M., no responde al test según las pautas indicadas, sino mediante la elaboración de un texto único, sin párrafos, ni separaciones. Tampoco se atiene a la respuesta dicotómica, sino que matiza sus elecciones, las justifica e incluso ejemplifica. Admitimos, por tanto, la invalidez en las condiciones de administración y consecuentemente de los resultados, sin embargo, pueden resultarnos de utilidad en lo referente al análisis de las estructuras de pensamiento del sujeto, sus dificultades frente a los diferentes tipos de lenguaje, la capacidad de abstracción y de generalizar. Del mismo modo nos permite cuestionarnos este tipo de instrumentos para medir constructos o dimensiones que son definidas en términos que pueden no ser comprensibles por la población medida o interpretados de un modo tal que su respuesta no esté ajustada a la dimensión que se mide.

J.M. ha respondido a 78 ítems de los 80 de que consta el test.

2 ítems sin contestar por no entender el sentido de la frase.

6 ítems son claramente interpretados de forma errónea.

49 ítems se responden con matizaciones o ejemplos.

29 ítems se contestan según el modelo de respuesta dicotómica propuesto.

El resultado de la prueba según las condiciones anteriores es de 15 puntos para el estilo pragmático, 13 puntos para el estilo teórico, 11 puntos para el estilo activo y 12 puntos para el estilo reflexivo. No disponemos de información respecto al coeficiente intelectual, pero dentro de su perfil, J.M. presenta, un proceso equilibrado de aprendizaje según el modelo experiencial, es capaz de seguir teorías, reflexionar sobre ellas y llevar a la práctica lo aprendido, puntuando ligeramente por debajo en la motivación de la búsqueda de ese apren-

dizaje. Lo que podría correlacionar con el perfil cognitivo propuesto por la mayor parte de los autores (Boada et al., 2009). Las manifestaciones de error o dificultad de comprensión de los ítems se distribuyen del siguiente modo en las 4 dimensiones del test:

Activo:1, Reflexivo:2, Teórico:2, Pragmático:1 (test completo anexo 2. Caso 2.2 test CHAEA)

La mayor flexibilidad ofrecida en la presentación del test ha invalidado su administración ha posibilitado las matizaciones de algunos aspectos de los ítems lo que nos ha permitido una aproximación más ajustada al modelo de razonamiento de J.M., apreciándose una ligera dificultad en el pensamiento abstracto, así como en las generalizaciones. Del mismo modo, podemos cuestionarnos la validez de este tipo de instrumentos como medidas de procesos mentales. ¿Cómo podemos estar seguros de la validez de constructo? ¿Es posible asegurar que la persona que se somete al test está comprendiendo los ítems con la misma intencionalidad con que han sido elaborados, de su interpretación? J.M. no se limita a responder sí/no a cada ítem, sino que en muchos de ellos hace uso de la justificación para desarrollar su respuesta.

Así observamos que la mayoría de los ítems son contestados por lo general a partir de situaciones concretas experimentadas en el ámbito laboral. Cuando un ítem presenta una disyuntiva entre vida personal o laboral J.M. opta por manifestarla explícitamente, o incluso señalar que la pregunta está mal formulada.

Conclusiones a los casos 1 y 2

Las conclusiones que extraemos tras la presentación de los casos 1 y 2 no pueden ser en ningún modo extrapolables al conjunto de

la población XXY, sin embargo pueden abrir sugerentes vías de reflexión o a la observación de factores a tomar en consideración, o a descartar a la hora de afrontar futuros estudios o cuestiones.

Los soportes de la evaluación psicológica

A la hora de llevar a cabo la presentación de estos dos casos, y el trabajo elaborado con los dos colaboradores, debe obligarnos a la reflexión sobre la influencia de los soportes mediadores en la comunicación, y por ende en la evaluación, valoración y cuestionamiento de todo el proceso.

Desde el paradigma socioconstruccionista, Kenneth Gergen plantea como la realidad accesible no es más que la simbólica construcción que las personas llevamos a cabo en nuestra interacción cotidiana mediada por el lenguaje. Así mismo, en su libro “El yo saturado” plantea la influencia de las nuevas tecnologías en la construcción de dicha realidad, de lo que somos y de las relaciones que establecemos.

Hasta el momento actual, fin de una post-modernidad que se agota en sí misma, la versión última que se estabiliza de la realidad humana sigue siendo la mediada por soportes analógicos, de la interacción offline, aunque paulatinamente la incorporación de las nuevas tecnologías ofrecen la posibilidad de vidas online, lo que nos permite asistir a clases online, compartir tiempo con los amigos en facebook, disfrutar de actividades de ocio, todo ello sin salir de casa.

En el campo de la psicología, cada vez más es posible realizar, por ejemplo evaluaciones de forma online, de llevar a cabo terapias e intervenciones en esta misma modalidad, pero sin embargo, la tecnología sigue considerándose una herramienta más como puede ser un test, unas fichas o un cuestionario, que in-

terpreta o mide una realidad objetiva válida y veraz fuera de la red.

¿Qué queremos decir con esto? Para nuestro estudio hemos contado con la colaboración de dos personas XXY que se encuentran en distintos puntos de la geografía española, por tanto, en ambos casos la comunicación se ha realizado vía correo electrónico, telefónicamente y mediante redes sociales. Es decir, en ningún momento ha habido un contacto offline, no han podido ser administrados test en soporte analógico, las instrucciones no han podido ser facilitadas ni aclaradas de forma presencial, y desconocemos totalmente su lenguaje corporal, ni el uso que hacen del mismo.

La pregunta que se nos plantea es si debemos interpretar los resultados obtenidos y las conclusiones extraídas como sesgadas o por el contrario deben ser tomadas como realidad única y redefinir todos nuestros criterios bajo la luz de las nuevas tecnologías.

Esta idea se vuelve evidente en nuestros casos ya que los errores gramaticales, de espaciado, de interlineado, de estructuración del texto, de la ausencia de párrafos, anticipaciones, etc. pueden derivarse de un desconocimiento del medio (funciones del teclado, posibilidades del programa) lo que correlacionaría con una falta de formación específica en informática, necesidad de práctica o dificultades motoras, así como con su nivel cultural, pero no con el IQ, ni con sus procesos cognitivos.

Sin embargo, para el interlocutor no existe otra persona distinta a la que se expresa vía mail, no es posible saber si en la escritura manuscrita presenta la misma distribución léxica del espacio o no, por ejemplo, pero en la actualidad se aprecia un empeoramiento de la caligrafía en jóvenes estudiantes debido al constante uso del teclado en sustitución de

otros objetos más tradicionales. Por ese motivo es importante empezar a cuestionarnos desde qué realidad vamos a establecer la evaluación psicológica y empezar a generar una serie de criterios que puedan aplicarse con el mismo rigor científico que los modelos tradicionales.

Comparativa experiencial

Tanto el caso 1 como el 2 corresponden a dos sujetos comprendidos dentro de los 10 años que abarca una generación, por tanto podemos decir que han compartido un mismo macrosistema (las mismas circunstancias sociopolíticas del país), y un mesosistema similar (clase media baja en núcleos poblacionales pequeños). Pese a las diferencias educacionales parentales, ambas familias confluyen en la creación de sendos negocios de hostelería en los que tanto A como J.M. trabajan en algún momento de su vida. Sin embargo, tal y como hemos señalado en cada caso, la vivencia difiere en cada caso en función de las habilidades y recursos disponibles de cada uno de ellos para la ejecución de las tareas a resolver. Una mayor problemática en el área de la memoria del trabajo constituye la mayor dificultad para A lo que le supone una gran frustración. En el caso de J.M, la constante precariedad de su salud es el mayor impedimento a la hora de realizar su trabajo cotidiano, siéndole de gran beneficio, tanto emocional como motivacionalmente disponer de su propio negocio.

Del mismo modo es posible establecer un paralelismo experiencial previo al diagnóstico ambos relatan similitudes con respecto a la vivencia de la propia sexualidad. Durante el periodo puberal apuntan timidez, inseguridad frente al sexo opuesto y a sus propias capacidades, miedo al fracaso, pero intenso deseo sexual y masturbaciones lo que contradice las

observaciones propuestas por los especialistas (Geschwind et al., 2000; Boada et al., 2009; Samango-Sprouse et al., 2003; Garagorri Otero) en lo referente a los efectos que sobre la libido tienen los bajos niveles de testosterona asociados a la condición XXY.

Esto nos hace preguntarnos si todos los hombres no diagnosticados tempranamente como XXY presentan el sugerido cuadro de hipo actividad sexual, o si por el contrario se trata del efecto negativo que la baja autoestima ejerce sobre la condición sexual y que provoca en estos adolescentes la inseguridad suficiente para evitar el contacto íntimo. Para ello sería necesario contrastar estas manifestaciones con las de otros hombres XXY de similares características. De todas formas, tras el habitual tratamiento con testosterona, ambos muestran una mejora en los caracteres masculinos, incremento del deseo y una seguridad en ellos mismos que les permite mantener relaciones sexuales de forma natural.

En la actualidad ambos tienen pareja estable.

En lo referente a la comunicación del diagnóstico XXY, en el caso de J.M se produce a los 34 años de edad debido a un problema circulatorio (es comunicado por el servicio de cirugía de un hospital) y en el caso de A, a la edad de 40 años, tras una consulta por infertilidad. Ninguno de los dos recibe información adicional, asesoramiento médico ni apoyo psicológico. Ambos relatan experimentar emociones similares, sensación de rareza frente a los demás, incertidumbre y depresión. Obtienen información a través de internet, e intentan contactar con otros afectados sin demasiado éxito. Por tanto, observamos un paralelismo conductual en la búsqueda de información con las mismas consecuencias.

Aunque la red es una herramienta que facilita el acceso a gran parte de la informa-

ción científica, médica o divulgativa disponible, la facilidad con que es posible abrir una página web o un blog temático sin rigurosidad en sus contenidos puede inducir a la errónea interpretación de la sintomatología o del síndrome en sí mismo, lo que es probable que favorezca el empeoramiento de la experiencia, tal y como relatan ambos sujetos. Para los dos tras el diagnóstico y periodo de búsqueda de información se abre una etapa de oscurantismo y depresión.

Tanto para A como para J.M. las aportaciones que los profesionales de la psicología y de la psiquiatría han llevado a cabo a sus casos concretamente han sido nulas. Para A, la inhibición del deseo sexual secundaria a la medicación prescrita para tratar la depresión posterior a la comunicación del síndrome, le llevó al abandono de la misma, por otra parte, abandona también la terapia psicológica por "no encontrarle sentido". J.M. niega cualquier posibilidad de medicación psiquiátrica y prefiere el recurso religioso a la alternativa de la terapia psicológica. En los dos casos apreciamos el fracaso interventivo de ambas ciencias a la hora de aliviar el sufrimiento psicológico de los sujetos. ¿Es posible hablar de desconocimiento de los posibles requerimientos asociados al síndrome por parte de los profesionales de la psicología? No podemos responder a esta pregunta, aunque sí podemos afirmar que todavía en la actualidad, existe el prejuicio que relaciona la condición XXY a una mayor prevalencia tanto de la esquizofrenia como de la violencia y la delincuencia, dado que muchos estudios, originariamente, fueron llevados a cabo en penitenciarías de Estados Unidos, sin embargo ya hemos comentado que la prevalencia en la población en general es de 1/750, y que los episodios de violencia esquizofrenia y homosexualidad no son mayores que en el global de la población.

De todas formas es relevante señalar la repercusión en la formación de la personalidad y desarrollo de trastornos tanto de la conducta como de la afectividad, de la exposición sostenida a factores como la frustración, la incertidumbre, el desconocimiento, la autovaloración negativa o la crítica y aislamiento social, y que a menudo no son contemplados cuando hablamos de prevalencias patológicas o anómalas asociadas a condiciones biológicas.

Si bien las demandas de los sujetos XXY fueron por un estado depresivo derivado de un trastorno desadaptativo, parece ser que el factor desencadenante, es decir el diagnóstico, interfiere en la éxito de la terapia puesto que durante la misma no se contempla una orientación que ayude al sujeto a asimilar aquello que es, a permitirle hablar de su emocionalidad. Tal vez sería recomendable un tipo de terapia que vaya orientada a la asimilación de toda la información que se le proporcione a la persona, modificar la idea preconcebida de entender el síndrome de Klinefelter como una enfermedad, sino como una condición específica.

Para ello sería importante que el profesional de la psicología dispusiese de la información adecuada podrá facilitar la adaptación y la comprensión de muchos aspectos de sí mismos y ayudarlos en la construcción de una identidad coherente.

Comparativa de la condición. Sintomatología

Tal y como sugiere Geschwind et al. 2000, parece convenirse la existencia de un fenotipo característico que define la morfología del hombre XXY, algunos de ellos son fácilmente reconocibles: altura superior a la correspondiente, mentón retraído, perímetro craneal ligeramente inferior con respecto a la propor-

ción de su cuerpo, ginecomastia, extremidades inferiores más largas en proporción al segmento superior, acumulación del tejido adiposo en la zona pélvica. En este sentido, tanto el caso 1 como el caso 2, responden a dicha descripción. Siguiendo en la misma línea, el consenso desaparece en cuanto a la influencia que un cromosoma supernumerario X puede ejercer sobre el componente cognitivo del sujeto, así como en el grado de afectación. Pese a esta variabilidad la mayor parte de los autores refieren una problemática en el área del lenguaje similar a la dislexia que presentan algunos niños no aneuploides, (Bender, Puck, Salbenblatt, & Robinson, 1986; Geschwind et al., 2000) que puede ir asociado a otras dificultades en el aprendizaje más generalizado. Con respecto a esta segunda descripción, el caso 1 responde a la mayor parte de las características estandarizadas y descritas por Mayayo et al. 2000, Manning & Hoyme, 2002, Itti et al., 2006 entre otros, con un perfil cognitivo con dificultades en el área del lenguaje, de aprendizaje, IQ normal bajo y afectación de las funciones ejecutivas.

Sin embargo, el caso 2 parece no presentar el mismo grado de afectación cognitiva aunque no es posible asegurar la ausencia total de problemática en este área dado que algunas dificultades pueden quedar enmascaradas tras el uso de las tecnologías, métodos de estudio fallidos, o falta de motivación, lamentablemente no disponemos de datos referentes a la evaluación previa del IQ, la memoria, o la atención, por tanto la comparativa entre ambos sujetos se basa en su grado de funcionalidad. En el caso 2 el trabajo en hostelería no entraña ninguna dificultad, tanto en el proceso administrativo (responsable de la contabilidad del negocio) como en la gestión de personal o la atención al cliente, algo

que para el caso 1 resultaba altamente frustrante.

El caso 2, por otra parte, se caracteriza por presentar un estado de salud comprometido presentando un gran número de patologías que son comúnmente asociadas a la condición XXY (Mayayo et al, 2000) aunque no exclusivas de ella, y que, tal y como hemos visto, en el caso 1 no son relevantes (anexo. Cuadro 3).

Sin embargo, existe un área en el que podemos sugerir la manifestación de una serie de funciones afectadas en mayor o menor grado, pero que aparecen reflejadas durante la comunicación con ambos, y en los relatos personales que aportan, nos referimos concretamente a ciertas funciones ejecutivas. Tal y como describe claramente Artigas, 2000, y Flores Lázaro, J.C. 2008, el lóbulo frontal es el responsable de algunas de las funciones que definen la actividad o la conducta puramente humana. Para ambos casos, es posible rastrear ciertas deficiencias que podrían ser consecuencia de la presencia del X supernumerario (Geschwind et al., 2000). Temple y Sanfilippo, 2003, para estos dos últimos autores, la función más afectada para esta condición es la función inhibitoria que deriva en una menor velocidad de procesamiento, quedando otras funciones intactas como la capacidad de desarrollar planes de acción, pensamiento y lenguaje, problemas en la retención de memoria de trabajo, resistencia a la distracción, rigidez mental, desagrado por las situaciones nuevas, dificultades para apreciar la globalidad de los diferentes contextos, intereses limitados, tendencia obsesiva y trastorno de atención. Sin embargo, nuestra investigación sugiere que en ambos casos existe afectación, más significativa en el caso 1 que en el caso 2, de las funciones anteriores.

La presentación de estos dos casos puede servirnos para ejemplificar la gran variabilidad de la condición, tal y como sugiere Boada et al, en su magnífica revisión de la literatura existente. Múltiples pueden ser las causas de dicha variabilidad para lo que tampoco existe un consenso, tal y como apuntábamos al inicio del trabajo, aunque nos inclinemos hacia los estudios que sugieren la influencia de los genes que escapan a la inactivación del cromosoma X (Willard, 1996). (Boada et al., 2004; Bishop y Scerfi, 2011). Probablemente esta inespecificidad de inactivación posibilite la expresión irregular de ciertos genes de forma no previsible.

Comparativa de los resultados de los test VARK y CHAEA

Tal y como desarrollamos en el anexo, tras la administración de ambos test orientados al uso de los canales de procesamiento de información y a los estilos de aprendizaje más habitual en el sujeto, y siempre teniendo en cuenta la invalidez de los resultados dadas las irregularidades de la administración de los mimos, podemos sugerir un cierto paralelismo inicial entre el canal de procesamiento preferido en ambos casos, canal kinestésico, así como en los estilos de aprendizaje, un sistema equilibrado con predominancia del estilo pragmático.

Estas hipotéticas similitudes, podrían plantearnos la posibilidad de que la presencia de ciertas dificultades cognitivas sean compensadas de forma natural a partir de la exploración, por lo que el canal habitual sería el kinestésico y no el visual como podrían sugerir algunos estudios. Del mismo modo, a partir del uso de dicho canal, debemos deducir que el estilo de aprendizaje coherente sea el pragmático que permite la adquisición del conocimiento mediante la experiencia.

Si aceptamos como probable la hipótesis anterior, y tenemos en cuenta la dificultad que implica el aprendizaje kinestésico dentro del sistema educativo tradicional, podemos fácilmente deducir que gran parte del fracaso escolar o de las dificultades de aprendizaje que presentan los niños y jóvenes XXY guarden cierta relación no tan solo con las dificultades de aprendizaje que se puedan derivar de la propia condición, sino también con las estrategias compensatorias empleadas por cada sujeto y la falta de especificidad de las mismas dentro del ámbito educativo.

Dada la escasez de estudios que contemplen este enfoque sugerimos, la necesidad de futuras investigaciones orientadas a evidenciar los canales dominantes en personas XXY desde edades tempranas, de este modo sería probable establecer un paralelismo entre presencia de un cromosoma X supernumerario y una preferencia de canal, así como con el uso compensatorio en casos de diagnóstico posterior. Y mediante los resultados obtenidos elaborar estrategias adecuadas de aprendizaje y enseñanza que permitan a cualquier persona XXY alcanzar el máximo desarrollo de su potencial cognitivo.

Vías de investigación sobre estrategias compensatorias

Dadas las particularidades cognitivas de los sujetos XXY, un 50% de los niños y un 75% de los adultos afectados por esta condición presentan dificultades de lectura (Bender et al 1993-1995) así como en la escritura, en la expresión y razonamiento aritmético, dislexia o disortografía (Mazzocco and Ross 2007). Esto significa que entre un 60 y un 80% de los niños XXY requieren educación especial o asistencia en edad escolar.

Los datos facilitados en el párrafo anterior sugieren varias ideas que debemos mantener presentes, por un lado, que una gran mayoría de los niños diagnosticados, o no, como XXY son expuestos diariamente a la constante frustración de verse enfrentados a la adquisición y desarrollo de una serie de habilidades para las que no disponen de los recursos apropiados. Por otro, cuestionarnos el funcionamiento de los modelos educativos establecidos hasta este momento.

Desde la más reciente psicología de la educación y concretamente desde la psicología de la instrucción, se apunta hacia un modelo educacional centrado en la heterogeneidad y la diversidad (Coll, 2008), sin embargo, parece no quedar muy bien definido ninguno de los dos conceptos, ¿heterogeneidad entendida como gradación dentro del continuo de la Inteligencia general? ¿Diversidad cultural dados los procesos migratorios actuales?

Lo cierto es que existe una heterogeneidad y una diversidad intrapersona que no parece contemplarse de forma exhaustiva en los planteamientos anteriores, sea por la inviabilidad logística, sea porque su estudio es demasiado reciente, pese a que las investigaciones dentro del terreno de la personalidad y de la inteligencia parezcan orientadas a una modificación de la descripción de los mismos. En este sentido estaríamos hablando de la reconceptualización de la personalidad partiendo de una teoría integradora entendida como red de sistemas que permitiría de forma natural la incorporación de elementos originarios de las teorías clásicas como es la inteligencia general, las aptitudes, la inteligencia fluida, la inteligencia visoespacial y la inteligencia cristalizada, y a la vez, la utilización de las nuevas propuestas que sobre la inteligencia presentan la teoría triárquica de Stenberg, las inteli-

gencias múltiples de Gardner o la inteligencia emocional de Salovey y Mayer (Font, 2002).

En el caso que nos ocupa, esta diversidad intrapersona es explícitamente manifiesta puesto que los sujetos presentan una condición funcional determinada y compleja, lo que no implica una deficiencia generalizada en sus capacidades cognitivas. En este sentido son significativos los estudios llevados a cabo en referencia a las mejoras observadas en los casos diagnosticados de forma prenatal (Samango-Sprouse et al, 2003), como en las observadas en el estudio longitudinal del Harbor Ucla Medical Center (Geschwind et al). En el primer caso, Samango-Sprouse propone la estimulación precoz tanto de las áreas del lenguaje, como de la motricidad, lo que revierte en un mejor aprendizaje futuro. Su programa a través de la Focus Foundation, diseñado para “atypical learners” se centra especialmente en niños con dislexia, disgrafía y todo tipo de variaciones cromosómicas, detectando las debilidades y actuando desde edades tempranas.

El segundo caso, el estudio longitudinal demostró una clara mejoría en la evaluación psicométrica correlacionada con la edad lo que lleva a pensar en una evolución consecuencia del uso espontáneo de estrategias compensatorias.

En esta dirección, la observación de los 2 casos presentados apunta hacia el empleo natural de recursos pragmáticos y kinestésicos para compensar las deficiencias en ciertas áreas. Así, A relata pequeños trucos que le ayudan a evitar errores en su actual trabajo y que compensan sus déficit en el área de la memoria del trabajo.

Sin embargo, cuando se inicia una intervención en el ámbito psicológico con la finalidad de restablecer o mejorar la funcionalidad de un área cerebral afectada, ya sea por un traumatismo o por una causa congénita, de-

bemos partir de la posibilidad de que algunas estructuras presenten un daño tal que su rehabilitación sea improbable. Pero esto no debe llevarnos a asumir la discapacidad, sino a replantear la intervención desde una nueva perspectiva. Según Lúria, el fracaso del modelo tradicional de rehabilitación de las funciones cognitivas radica en que inciden, mayoritariamente en la estimulación de estructuras, a menudo no recuperables, desde el enfoque neuropsicológico se parte de la idea de plasticidad cerebral que sugiere la posibilidad de que otras estructuras más eficientes asuman las funciones de aquellas otras deficitarias.

Para ello, es por tanto imprescindible como metodología de trabajo, la evaluación cuantitativa y cualitativa del sujeto, que permitirá obtener un registro ajustado de sus fortalezas y debilidades.

Para el caso específico del Síndrome de Klinefelter, la mayor parte de los hombres XXY presentan un IQ dentro del promedio de la norma, lo que significa que sus posibles diferencias cognitivas tiene un carácter cualitativo, este hecho los convierte en un grupo idóneo para la implementación de metodologías asociadas a los nuevos estudios sobre inteligencias múltiples, estilos cognitivos, estrategias de aprendizaje apropiadas, así como para aquellas áreas que puedan verse afectadas por la presencia de un cromosoma X supernumerario.

Tal y como hemos apuntado en la descripción de la condición XXY, algunas dificultades en el aprendizaje, en el lenguaje o en la memoria a corto plazo y la atención, parecen guardar alguna relación con el cromosoma X supernumerario, ya que de manifestarse alguna variabilidad cognitiva específica, suele hacerlo en estas funciones. Siguiendo a Machuca, Madrazo, Rodríguez y Domínguez (2002) para la rehabilitación neuropsicológica

de las funciones cognitivas, los déficits cognitivos que con más frecuencia se observan en el traumatismo craneoencefálico guardan relación con la memoria, atención, la orientación, el lenguaje, y las funciones ejecutivas, destacando entre todos ellos los atencionales, trastornos visoperceptivos, solución de problemas y toma de decisiones.

Y para las áreas en que este tipo de intervención parece especialmente efectiva serían aquellas que, a menudo también se muestran afectadas en la condición XXY: la atención (Ben – Yishay and Diller, 1993; Gray, 1994), la memoria (Glisky, 1997; Kapur, 1995) y las funciones ejecutivas (Alderman, Fry y Youngson, 1995; Sohlberg, Mayteer y Stuss, 1993; Von Cramon, Von Cramon y Mai, 1991; Zec, Parks, Gambach y Vicari, 1992).

Es posible, por tanto, plantearse una intervención temprana en caso de diagnóstico prenatal, pero también lo es en edades más avanzadas, si seguimos las pautas de la rehabilitación neuropsicológica, lo que permitiría a hombres XXY, como el presentado en el caso 1, mejorar sus habilidades cotidianas que guardan relación con el déficit de las funciones ejecutivas. Según Muñoz y Tirapu (2004), partiendo del funcionamiento de los lóbulos frontales, sería preciso la aplicación de técnicas de modificación de conducta para incidir sobre comportamientos relacionados con esta disfuncionalidad (distracción, impulsividad, desinhibición y perseveración), así como el empleo de técnicas de refuerzo diferencial (preferiblemente el coste de respuesta).

Un buen programa de rehabilitación debería ser ecológico, y contener estrategias específicas de generalización. Sohlberg, Mateer y Staus (1993) plantean un modelo centrado en:

1. La selección y ejecución de planes cognitivos (selección de conductas dirigidas a un objetivo).

2. Manejo apropiado del tiempo (estimación del tiempo, crear escalas de tiempo, adaptación al tiempo establecido).

3. La autorregulación (autoconciencia, control de impulsos, perseveración). Pistoia, Abad, Etchepareborda (2004) proponen para el tratamiento integral multimodal de las funciones ejecutivas, ejercicios relacionados como: discriminación visual / inhibición, reacción / inhibición, discriminación auditiva de ritmos y tonos con apoyo y sin apoyo visual y ejercicios de flexibilidad cognitiva.

Del mismo modo que las funciones ejecutivas, un segundo área de afectación bastante generalizada entre la población XXY es la relacionada con el lenguaje, y por extensión, del aprendizaje. Gran parte de la problemática presentada con respecto al lenguaje guarda similitudes con la dislexia. Si bien en muchos estudios se habla de una mayor incidencia de dislexia en niños XXY, es preferible hablar de dificultades similares, esta especificación puede revertir en un mayor éxito en la implementación de técnicas adecuadas a cada trastorno, tal y como sugieren Manga y Ramos (1986) con respecto a la necesidad de personalizar las características de cada diagnóstico de dislexia con el fin de ajustar las estrategias aplicables a cada uno. Manga y Ramos proponen una dislexia auditiva que requeriría una intervención basada en un aprendizaje visual y tacto-kinésico, y una dislexia de tipo visual a la que sería aplicable un modelo auditivo tacto-kinésico.

Llegados a este punto, y basándonos en lo anteriormente descrito, tal vez la vía más adecuada para la estimulación de la adquisición de las habilidades de lecto-escritura, pase por la discriminación de las preferencias de canal

de procesamiento de la información para cada sujeto. Pese a las discrepancias con respecto a la etiología de la dislexia, gran parte de los autores proponen una lateralización de la función del lenguaje, no estandarizada, presentando por lo general, un carácter más ambiguo o difuso, con intervención desigual de ambos hemisferios (Galaburda, 1993; Bakkei, 1993).

En esta línea de trabajo Sioned Exley (2003), en su estudio con 7 estudiantes entre 7 y 8 años diagnosticados con dislexia, demuestra que tras la evaluación de las preferencias de canal de procesamiento (Styles of learning quiz, Teachers and parents learning styles inventory- Given and Reid, 1999; Interactive observational style identification de Given and Reid 1999). Los resultados obtenidos apuntaron a una prevalencia de los estilos visuales y kinestésico para la mayoría de los estudiantes. A partir de estos datos se establecieron estrategias acordes para cada estilo, de un modo tal que cada niño pudo implementar la estructura a cualquier tipo de aprendizaje. Al final del curso académico todos ellos presentaron una significativa mejora en su rendimiento académico, especialmente en las áreas de lenguaje y matemáticas mostrando a su vez, una mayor autonomía y responsabilidad frente al aprendizaje, asumiendo cada propuesta no como era presentada por el profesor, sino adaptándola a su preferencia lo que supuso un aumento de la autoestima (anexo. Tabla 4). Aunque existen reticencias con respecto a la generalización de los resultados de este estudio (Mortimer, 2005) y concretamente con la implementación de estrategias derivadas de las teorías sobre los estilos de aprendizaje y los estilos cognitivos, los resultados proporcionan una vía de investigación más ecológica con respecto a la naturaleza del sujeto y menos confrontativa, ya que cuando un es-

tudiante es enseñado a partir de sus estilos de aprendizaje, no solo mejora en los aspectos académicos, sino que mejora sus actitudes para aprender y comportarse (Given, 1996). Por lo que es preciso cuestionarse si gran parte de la problemática conductual y emocional asociada al síndrome de Klinefelter, tiene su origen en un trastorno desadaptativo que sería fácilmente reestructurable aplicando las estrategias adecuadas.

Conclusión

Con respecto a la condición XXY es imprescindible, hacer hincapié en la necesidad de una intervención neuropsicológica simultánea a cualquier intervención de carácter farmacológico que pueda llevarse a cabo.

Gran parte del enfoque actual se centra en la administración periódica de inyectables de testosterona e intervenciones puntuales en caso de presentarse una dificultad en el área del lenguaje, con lo que habitualmente se tratan como dislexias o como TDAH. Sin embargo, la prevalencia de la condición entre la población masculina resulta suficientemente alta como para promover el establecimiento de un protocolo de intervención estandarizado que pueda ser aplicado tras el diagnóstico, en niños con carácter preventivo y en adultos desde la rehabilitación. Dicho protocolo debería contemplar la evaluación general de las habilidades cognitivas de los sujetos partiendo de toda la información biogenética y funcional disponible hasta el momento, es decir, si se refiere una posible lateralización anómala de las funciones del lenguaje, tal vez en este sentido podría ser interesante trabajar desde perspectivas que favorezcan habilidades más holísticas frente a las analíticas. Desde la aceptación de dificultades en las funcione eje-

cutivas, implementar terapias similares a las aplicadas en el tratamiento de síndrome disejecutivo. Igualmente si aceptamos la validez y equiparación de las distintas inteligencias propuestas por Gardner, tal vez resulte altamente eficaz estimular el desarrollo de aquellas inteligencias en que destaque cada persona de un modo tal que le permita el máximo desarrollo personal.

Anexo 1

(1) "estos pacientes tienden a ser altos, con caracteres sexuales secundarios normales, y un normal funcionamiento sexual... estos pacientes a menudo tienen una apariencia totalmente normal, excepto por sus pequeños testículos, y estoy seguro que muchos de ellos escapan a la detección porque los testículos no son examinados normalmente en una exploración física general. (La mayoría presenta) ginecomastia (...) así como atrofia e hialinización de los túbulos seminíferos con preservación de las células de Leydig o intersticiales".

Tabla 1. Signos mayores e incidencia en la población XXY

Signos mayores	Incidencia
Testes pequeños	100%
Gonadotrofinas elevadas en la pubertad	92%
Azoospermia	90%
Vello pubiano disminuido	88%
Retraso mental	51%
Talla alta con eunocoidismo	81%
Ginecomastia postpuberal	41%

Signos mayores e incidencia en la población XXY. Tomado literal de 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

Tabla 2. Anomalías asociadas

Anomalías asociadas
Cúbito valgo, sinostosis radiocubital, coxa valga, pectus excavatum, dismorfia facial discreta, epicantus, mentón pequeño, perímetro craneoencefálico por debajo de promedio, raíz nasal hundida, orificios nasales antevertidos, sacralización de la última vértebra lumbar, costillas anormales
Clinodactilia, cuarto metacarpo corto
Hipertelorismo, paladar ojival y alteraciones dentales, paladar hendido, micrognatia, dismorfia, mentón pequeño, mandíbula triangular, epicantus
Criptorquidia, escroto bífido, hipospadias, micropene

Anomalías asociadas. Modificada de 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. Aportaciones de Samango-Sprouse, 2003 Expanding the phenotype.

Tabla 3. Patologías asociadas

Patologías asociadas
Obesidad, hiperlipemia, insulinoresistencia, osteoporosis, varices, enfermedades trombo embolicas, úlceras por estasis venoso, temblor esencial, desregulación hipotalamo-hipofisiaria en el eje tiroideo
Procesos neoplásicos: tumores embrionarios, mediastínicos de células germinales. Durante la infancia leucemia aguda linfocítica, leucemia crónica mieloide, linfomas, síndromes mieloproliferativos. Mayor prevalencias de tumores pulmonares, mediastínicos y sarcomas. Menor prevalencia: tumores genitales, próstata y de testículo
Enfermedades autoinmunes, síndrome de Sjögren, lupus eritomatoso, artritis reumatoide, diabetes melitus, tiroidismo, distrofia muscular, incontinencia pigmenti, anticuerpo antitiroglobulina, cardiopatías, rotura de aneurismas, enfermedades aortica valvulares y cerebro vasculares

Patologías asociadas. Modificada de 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. Aportaciones de Samango-Sprouse, 2003 Expanding the phenotype

Anexo 2

Caso 1.A

Área de dificultad	Ejemplo, textual
Coordinación motora	correr y dar patadas a un balón
Atencional	hace mucho tiempo me paso que iba hablando con un compañero de trabajo, y de proto se me fue la cabeza, en pece a silbar acelere el paso y me lo deje para a tras fueron 2 segundos, me di cuenta volbi para tras le comente lo que me acababa de o currir y se empezo a reir nos lo tomamos a cachondeo, pero no se me ha olvidado
Función ejecutiva inhibitoria	me despisto con cualquier tontería
Función ejecutiva	me obsesiono por cualquier cosa
Lecto escritura	no se escribir muy bien, tevoi a dar el nu mero de movi por si me quieres pregunta algo, dice mi cuñado que asi me explicare mejor, por que escribiendo pierdo mucho tiempo, ysoy un desastre e tenido muchos profes particulares y uno de dislesia pero el ultimo bebia mucho y amipadre no leizo muchagracia ami medaba la impresion de que se reia de mi siempre leia la misma hoja.
Habla	Yo empee a tener problemas con el habla a los 13 o 14 años me empee a quedarme atasccado.
Agrafia visuoespacial	bamos a estar tres dias fuera, aminobia le estan acien do un tratamiento, en Pamplona bamos a Sansebastian dormimo ayi, al otro dia nos lleban unos migos a Pamplona y bolbemos el sabado amipadre no leizo muchagracia ami medaba la impresion
Memoria a corto plazo	Des pues era un bar, que tenias que saber si el cliente quería el café con leche, solo, baso de agua con el café, leer el periódico cupones, como si fueras adivino, era desmoralizante merecían muchas veces, que Melo ponga tu padre que tuno sabes, con el tiempo que yabas aquí y no te enteras esta mañona a esta do un señor en mi trabajo me acomentado sobre un trabajo que estaba aciedo, para que se lo contara a mi jefa y no se mea quedado lo que meadicho, lee da do el telefono y le e dicho que se lo cuente el. cuando me presentan a 3o4 personas no se me quedan los nombres
IQ	y me dijo que me biera un equipo de sicologos pra que me biera y me catalogara lo que tenia, me biero y medieron un coeficiente normal bajo. osea estaba bien. esto mea ocurido por que abia escuchado, que tube una parada respiratoria de paqueño y me abia que dado algun retraso, y como no melo, como no crei lo que meicieron los de la segurida social,contrate a una sicologa particular me izo pruebas y me dijo lo mismo, solo que puso que creia que me deberia de ber una Neurosicologa, y se lo pasaron por el foro, me pusieron tratamiento siquiátrico que me que do sexual mente hecho nuna mierda y sicologico, como no me parcio bien los dege.
Dificultades espaciales	Medijo unu sicologa, que teni dislsia espacial, porque le comente que cuando me saque, el camet de conducir camiones, no comprendia los tacografos, sos como quesos del caserio, de colorines.
Dificultades de procesamiento y reacción	Otra cosa cuando era pequeño no se a que edaz exacta mente, mis padres mis tios y una hermana mia jugaban a acertar anuncios, y nunca me daba tiempo a contestar. A mi hermana la yevo 5 años tenia un asco al juego ese.

Dificultades de conducta exploratoria	sobre las bacaciones no me gusta o meda como si fuera miedo sa lir de mi entorno o ciudad.
Autoestima disminuida	yo e notado que tienen un nive superior, al mio y no me entero de muchas cosas,por eso no escribo mucho,y luego lo bien que escribo gracias jolanda ami no megusta mucho escribir porque medoi cuenta de que escribo muy mal y meda verguenza pero como tu sabes mi problema pues mecuesta menosque me corta mucho
Problemas de conducta y emocionales	depresiones, problemas com la bebida peleas. varios intentos de suicidio
Problemas de relación	Sali escluido total de ejercito por problemas de relcaon y nerbios me cuesta mucho relacionarme con chicas siempre mee enamorado de mujeres
Problemas de concentración	cuando intento estudiar aunque me guste lo que leo se meba la cabeza y pieso otras cosas incluso ablando con alguien tambien semeba

Test VARK

1. Condiciones de la administración del Test VARK

Las respuestas señaladas en negrita son las seleccionadas por A Todos los tests y cuestionarios administrados fueron realizados con la supervisión de un familiar muy próximo a A, solicitado por el propio afectado, por la dificultad de expresarse correctamente, o comprender toda la terminología. Las respuestas en todo momento son las que dio la persona y la ayuda se redujo a explicar la pregunta y ayudar en la comprensión.

2. El cuestionario VARK¿cómo aprendo mejor?

Con este cuestionario se tiene el propósito de saber acerca de sus preferencias para trabajar con información. Seguramente tiene un estilo de aprendizaje preferido y *una parte de ese estilo de Aprendizaje* es su preferencia para capturar, procesar y entregar ideas e información.

Elija las respuestas que mejor expliquen su preferencia y encierre con un círculo la letra de su elección.

Puede seleccionar más de una respuesta a una pregunta si una sola no encaja con su percepción. Deje en blanco toda pregunta que no se apliqué a sus preferencias.

1. *Está ayudando a una persona que desea ir al aeropuerto, al centro de la ciudad o a la estación del Ferrocarril. Ud.:*

A. Iría con ella.

B. Le diría cómo llegar.

C. Le daría las indicaciones por escrito (sin un mapa).

D. Le daría un mapa.

2. *No está seguro si una palabra se escribe como “trascendente” o “tracendente”, Ud.:*

A. Vería las palabras en su mente y elegiría la que mejor luce.

B. Pensaría en cómo suena cada palabra y elegiría una.

C. Las buscaría en un diccionario.

D. Escribiría ambas palabras y elegiría una.

3. *Está planeando unas vacaciones para un grupo de personas y desearía la retroalimentación de ellos sobre el plan, Ud.:*

A. Describiría algunos de los atractivos del viaje.

B. Utilizaría un mapa o un sitio web para mostrar los lugares.

C. Les daría una copia del itinerario impreso.

D. Les llamaría por teléfono, les escribiría o les enviaría un e-mail.

4. *Va a cocinar algún platillo especial para su familia. Ud.:*

A. Cocinaría algo que conoce sin la necesidad de instrucciones.

B. Pediría sugerencias a sus amigos.

C. Hojearía un libro de cocina para tomar ideas de las fotografías.

D. Utilizaría un libro de cocina donde sabe que hay una buena receta

5. *Un grupo de turistas desea aprender sobre los parques o las reservas de vida salvaje en su área. Ud.:*

A. Les daría una plática acerca de parques o reservas de vida salvaje.

B. Les mostraría figuras de internet, fotografías o libros con imágenes.

C. Los llevaría a un parque o reserva y daría una caminata con ellos.

D. Les daría libros o folletos sobre parques o reservas de vida salvaje.

6. *Está a punto de comprar una cámara digital o un teléfono móvil. ¿Además del precio, qué más influye en su decisión?*

A. Lo utiliza o lo prueba .

B. La lectura de los detalles acerca de las características del aparato.

C. El diseño del aparato es moderno y parece bueno.

D. Los comentarios del vendedor acerca de las características del aparato.

7. *Recuerde la vez cuando aprendió cómo hacer algo nuevo. Evite elegir una destreza física, como montar bicicleta. ¿Cómo aprendió mejor?:*

A. Viendo una demostración.

B. Escuchando la explicación de alguien y haciendo preguntas.

C. Siguiendo pistas visuales en diagramas y gráficas.

D. Siguiendo instrucciones escritas en un manual o libro de texto.

8. *Tiene un problema con su rodilla. Preferiría que el doctor:*

A. Le diera una dirección web o algo para leer sobre el asunto.

B. Utilizara el modelo plástico de una rodilla para mostrarle qué está mal.

C. Le describiera qué está mal.

D. Le mostrara con un diagrama qué es lo que está mal.

9. *Desea aprender un nuevo programa, habilidad o juego de computadora. Ud. debe:*

A. Leer las instrucciones escritas que vienen con el programa.

B. Platicar con personas que conocen el programa.

C. Utilizar los controles o el teclado.

D. Seguir los diagramas del libro que vienen con el programa .

10. *Le gustan los sitios web que tienen:*

A. Cosas que se pueden picar, mover o probar.

B. Un diseño interesante y características visuales.

C. Descripciones escritas interesantes, características y explicaciones.

D. Canales de audio para oír música, programas o entrevistas.

11. *Además del precio, ¿qué influiría más en su decisión de comprar un nuevo libro de no ficción?*

A. La apariencia le resulta atractiva.

B. Una lectura rápida de algunas partes del libro.

C. Un amigo le habla del libro y se lo recomienda.

D. Tiene historias, experiencias y ejemplos de la vida real.

12. *Está utilizando un libro, cd o sitio web para aprender cómo tomar fotografías con su nueva cámara digital. Le gustaría tener:*

A. La oportunidad de hacer preguntas y que le hablen sobre la cámara y sus características.

B. Instrucciones escritas con claridad, con características y puntos sobre qué hacer.

C. Diagramas que muestren la cámara y qué hace cada una de sus partes.

D. Muchos ejemplos de fotografías buenas malas y cómo mejorar éstas.

13. *Prefiere a un profesor o un expositor q utiliza:*

A. Demostraciones, modelos o sesiones prácticas.

B. Preguntas y respuestas, charlas, grupos discusión u oradores invitados.

C. Folletos, libros o lecturas.

D. Diagramas, esquemas o gráficas.

14. *Ha acabado una competencia o una prueba y quisiera una retroalimentación. Quisiera tener la retroalimentación:*

A. Utilizando ejemplos de lo que ha hecho.

B. Utilizando una descripción escrita de sus resultados.

C. Escuchando a alguien haciendo una revisión detallada de su desempeño.

D. Utilizando gráficas que muestren lo que ha conseguido.

15. *Va a elegir sus alimentos en un restaurante o café. Ud.:*

A. Elegiría algo que ya ha probado en ese lugar.

B. Escucharía al mesero o pediría recomendaciones a sus amigos.

C. Elegiría a partir de las descripciones del menú.

D. Observaría lo que otros están comiendo o las fotografías de cada platillo.

16. *Tiene que hacer un discurso importante para una conferencia o una ocasión especial. Ud.:*

A. Elaboraría diagramas o conseguiría gráficos que le ayuden a explicar las ideas.

B. Escribiría algunas palabras clave y práctica su discurso repetidamente.

C. Escribiría su discurso y se lo aprendería leyendo varias veces.

D. Conseguiría muchos ejemplos e historias para hacer la charla real y práctica.

3. Resultado test VARK. Caso 1. A



El gráfico muestra los resultados obtenidos en el test VARK para las preferencias de canal en la presentación de la información. Tal y como esperábamos el canal lectura/escritura obtiene el menor grado de preferencia siendo el canal kinestésico el preferido. Según las informaciones extraídas de los diversos estudios, las personas XXY mostrarían una preferencia por la vía visual y por estímulos visuales (Samango-Sprouse et al 2003) ya durante el primer año. Muestran así mismo, dificultades motoras de coordinación, de movimiento, (Geschwind et al., 2000) sin embargo, el caso 1 muestra una clara preferencia por el canal corporal para el procesamiento de la información con un amplio margen de diferencia. De confirmarse esta hipótesis estaríamos sugiriendo que la persona XXY desarrolla como estrategia de aprendizaje el proceso práctico, dado que las vías que posibilitan el aprendizaje teórico eficaz serían aquellas que en su caso se muestran más deprimidas, el canal auditivo, el lecto/escritor. Con respecto al canal visual sería necesario realizar más pruebas, para comprobar en qué momentos y para qué informaciones es utilizado. A comenta, por ejemplo, que su memo-

ria no mejora si los estímulos se presentan en soporte visual.

Es importante señalar, por un lado, la dificultad que supone por lo general el aprendizaje kinestésico dentro de la formación reglada, puesto que todo el entorno y los materiales están orientados básicamente a procesamientos visuales/auditivos, así como de lectura y escritura. Y por otro, la comprensión de que la persona XXY no diagnosticada de forma prenatal, puede mostrar ciertas dificultades motrices, torpeza, falta de habilidades físicas apropiadas para el deporte, ser más retraído, etcétera. Lo que tampoco favorece el libre aprendizaje kinestésico. Cabe preguntarse si el tratamiento con testosterona, cuya incidencia en la mejora fisiológica parece evidente, puede tener alguna repercusión en un mejor pronóstico cognitivo para la persona XXY kinestésica.

Características De La Persona Kinestésica

El siguiente listado ha sido extraído de una página web con carácter divulgativo dedicada al aprendizaje y desarrollo de la inteligencia kinestésica para personas XX / XY.

Es importante tener presente que la condición XXY puede imponer a priori y en algunos casos ciertas limitaciones físicas, tales como falta de coordinación, poca habilidad para los deportes, dificultades en las destrezas de movimiento fino, etcétera. Que deben ser tenidas en cuenta a la hora de confirmar algunos de los aspectos sugeridos. Los párrafos en negrita indican aquellas afirmaciones que el familiar que ha ayudado a a en el proceso de los test considera que se aproximan al modo de trabajo de a. En cursiva aparecen aquellas con las que está en desacuerdo y que coinciden con las dificultades asociadas al síndrome.

[Http://interkinestesik.blogspot.com/2008/06/inteligencias-kinestesica.html](http://interkinestesik.blogspot.com/2008/06/inteligencias-kinestesica.html)

Un niño o persona adulta que posee este modo de conocer el mundo y manejar los conocimientos, se caracteriza por las siguientes actividades:

- Explora el entorno y los objetos por medio el tacto y el movimiento.
- Desarrolla su coordinación y sentido el ritmo. *En su caso no mucho.*
- **Aprende mejor por medio de la experiencia directa y la participación. Recuerda mejor lo que haya hecho y no lo que haya oído o visto u observado.**
- **Disfruta de las experiencias concretas de aprendizaje, tales como salidas al campo, construcción de modelos o participación en dramatizaciones y juegos, montaje de objetos y ejercicio físico.**
- Demuestra destreza en tareas que requieren de empleo de motricidad fina o gruesa. *Mas bien gruesa.*
- **Es sensible y responde a las características de los diferentes entornos** y sistemas físicos.
- Demuestra condiciones para la actuación, el atletismo, *la danza???*, la costura, el modelado o la digitalización.
- Exhibe equilibrio, gracia, destreza y precisión en la actividad física.
- Tiene capacidad para ajustar y perfeccionar su rendimiento físico mediante la inteligencia de la mente y el cuerpo.
- Comprende y vive de acuerdo con hábitos físicos saludables. *No en la alimentación.*
- Demuestra interés por carreras como las de atleta, *bailarín????*, cirujano o **constructor**.
- Inventa nuevas maneras de abordar las habilidades físicas o nuevas como la danza, deporte u otra actividad física.

Se debe tomar en cuenta que todos los niños tienen necesidad de manifestarse por medio del movimiento, y aquellos que literalmente "aprenden tocando las ideas" tienen en la educación tradicional actual pocas oportu-

nidades de entrenar sus habilidades. Y es que el aprendizaje multi sensorial no se produce en el aula, porque la mayoría de los maestros no fueron educados en él y desconocen los procesos, carecen de modelos de rol cinestésico que puedan emular recursos para capacitarse.

Sin embargo, es este tipo de aprendizaje que más disfruta la mayoría de los niños y que deja en el recuerdo las experiencias más poderosas, placenteras y memorables para todos.

Test CHAEA. Honey-alonso

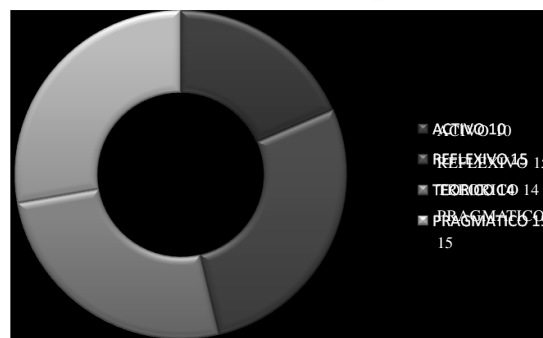
1. Descripción del test Honey-Alonso: CHAEA. Según instrumento presentado en el manual "Los estilos de aprendizaje. Procedimientos de diagnóstico y mejora", C. Alonso, d. J. Gallego, p. Honey. Bilbao. Ed. Mensajero.

El test consta de 80 preguntas que deben valorarse con un signo + / - en función del grado de acuerdo que se tenga con el enunciado. Sólo se contabilizan las respuestas marcadas con el signo + en las 20 ítems que corresponden a cada dimensión del test: Activo / reflexivo / teórico / pragmático. El test no mide rasgos de personalidad ni inteligencia, sino perfiles de aprendizaje según el marco teórico del aprendizaje experiencial inspirado en Kolb.

2. Administración de la prueba.

En este caso a fue nuevamente ayudado por el mismo familiar. Se facilitó un link a la página web donde debía realizarse el test de forma online. La persona puede obtener el resultado de su valoración si lo desea.

3. Resultados de A en la pasación:



Según el modelo de Honey-Alonso, el proceso de aprendizaje experiencial se desarrolla en 4 fases coincidentes con 4 estilos de aprendizaje. Un ideal del cual sería la persona que obtiene unos resultados similares en los 4 estilos, lo que sugeriría que es capaz de aprender en cualquiera de los 4. Por otra parte indicaría que es capaz de realizar un aprendizaje completo sin quedar obstruido el proceso en ninguna de las fases. Nuestra hipótesis sugiere que los resultados obtenidos por A en la administración del test CHAEA sean consistentes con los resultados del test VARK dado que una persona cuyo canal de preferencia es el kinestésico, probablemente resultará eminentemente pragmática, por otra parte esperamos que puntúe bajo en la fase activa dada su condición XXY según la cual las personas afectadas por el Síndrome Klinefelter muestran un mayor grado de pasividad en la búsqueda de estímulos.

Los resultados, en el caso de A, confirman nuestra hipótesis y presentan una persona capaz de completar el proceso de aprendizaje experiencial desde su fase inicial hasta la materialización del mismo, siendo su dificultad mayor la motivación para provocar el aprendizaje. Esta teoría se confirma a través de los distintos prototipos de objetos que ha construido, por ejemplo la pistola de dardos,

para ello buscó lo que quería construir para mejorar en su trabajo, buscó la información teórica para la construcción, hizo las reflexio-

nes pertinentes sobre aspectos concretos de la teoría y realizó el proyecto.

Caso 2. JM

Patologías Asociadas	Tratamiento
Nódulo Testicular , Varicocele	Intervención Quirúrgica
Distrofia Testicular	
Policitemia	Acido Acetilsalicílico 300mg Tratamiento Con Sangrías Según Cifras De Hemoglobina Y Hematocrito Siendo Controlado Por El Servicio De Hematológica
Úlcus Péptica	Lansoprazol
Retención De Líquidos	Amilorida/Hidroclorotiazida
Hernia Discal	Metamizol
Hipercolesterolemia	Atorvastatina Y Ezetimiba
Polipectomía De Colon	
Hipertrofia Biventricular Leve Sin Especificar	
Epicondilitis Bilateral De Años De Evolución	
Fascitis Plantar Izquierda	
Hiperqueratosis Localizada	
Coagulopatía Sin Especificar	Antiangrenantes Plaquetarios
Osteoporosis	
Discopatía Lumbar Degenerativa L5 L4	
SD Depresivo Sin Especificar	Sin Tratamiento
Niveles De Testosterona (SK)	Teste Prolongatum 250 Cada 15 Días

Test VARK

1. Condiciones de administración del test VARK.

Las respuestas señaladas en negrita son las seleccionadas por J.M.. Todos los test y cuestionarios administrados fueron enviados por correo electrónico y realizados por él mismo sin la ayuda de nadie, y sin supervisión.

Comenta que no entiende bien todas las preguntas.

2. El cuestionario VARK - ¿cómo aprendo mejor?

Con este cuestionario se tiene el propósito de saber acerca de sus preferencias para trabajar con información. Seguramente tiene un estilo de aprendizaje preferido y una parte de

ese estilo de Aprendizaje es su preferencia para capturar, procesar y entregar ideas e información.

Elija las respuestas que mejor expliquen su preferencia y encierre con un círculo la letra de su elección.

Puede seleccionar más de una respuesta a una pregunta si una sola no encaja con su percepción. Deje en blanco toda pregunta que no se aplique a sus preferencias.

1. *Está ayudando a una persona que desea ir al aeropuerto, al centro de la ciudad o a la estación del Ferrocarril. Ud.:*

A. Iría con ella.

B. Le diría cómo llegar.

C. Le daría las indicaciones por escrito (sin un mapa).

D. Le daría un mapa.

2. *No está seguro si una palabra se escribe como “trascendente” o “tracendente”, ud.:*

A. Vería las palabras en su mente y elegiría la que mejor luce.

B. Pensaría en cómo suena cada palabra y elegiría una.

C. Las buscaría en un diccionario.

D. Escribiría ambas palabras y elegiría una

3. *Está planeando unas vacaciones para un grupo de personas y desearía la retroalimentación de ellos sobre el plan. Ud.:*

A. Describiría algunos de los atractivos del viaje.

B. Utilizaría un mapa o un sitio web para mostrar los lugares.

C. Les daría una copia del itinerario impreso.

D. Les llamaría por teléfono, les escribiría o les enviaría un e-mail.

4. *Va a cocinar algún platillo especial para su familia. Ud.:*

A. Cocinaría algo que conoce sin la necesidad de instrucciones.

B. Pediría sugerencias a sus amigos.

C. Hojearía un libro de cocina para tomar ideas de las fotografías.

D. Utilizaría un libro de cocina donde sabe que hay una buena receta

5. *Un grupo de turistas desea aprender sobre los parques o las reservas de vida salvaje en su área. Ud.:*

A. Les daría una plática acerca de parques o reservas de vida salvaje.

B. Les mostraría figuras de internet, fotografías o libros con imágenes.

C. Los llevaría a un parque o reserva y daría una caminata con ellos.

D. Les daría libros o folletos sobre parques o reservas de vida salvaje.

6. *Está a punto de comprar una cámara digital o un teléfono móvil. ¿Además del precio, qué más influye en su decisión?*

A. Lo utiliza o lo prueba. lectura de los detalles acerca de las características del aparato.

C. El diseño del aparato es moderno y parece bueno.

D. Los comentarios del vendedor acerca de las características del aparato.

7. *Recuerde la vez cuando aprendió cómo hacer algo nuevo. Evite elegir una destreza física, como montar bicicleta. ¿Cómo aprendió mejor?:*

A. Viendo una demostración.

B. Escuchando la explicación de alguien y haciendo preguntas.

C. Siguiendo pistas visuales en diagramas y gráficas.

D. Siguiendo instrucciones escritas en un manual o libro de texto.

8. *Tiene un problema con su rodilla. Preferiría que el doctor:*

A. Le diera una dirección web o algo para leer sobre el asunto.

B. Utilizara el modelo plástico de una rodilla para mostrarle qué está mal.

C. Le describiera qué está mal.

D. Le mostrara con un diagrama qué es lo que está mal.

9. *Desea aprender un nuevo programa, habilidad o juego de computadora. Ud. debe:*

A. Leer las instrucciones escritas que vienen con el programa.

B. Platicar con personas que conocen el programa.

C. Utilizar los controles o el teclado.

D. Seguir los diagramas del libro que vienen con el programa.

10. *Le gustan los sitios web que tienen:*

A. Cosas que se pueden picar, mover o probar.

B. Un diseño interesante y características visuales.

C. Descripciones escritas interesantes, características y explicaciones.

D. Canales de audio para oír música, programas o entrevistas.

11. *Además del precio, ¿qué influiría más en su decisión de comprar un nuevo libro de no ficción?*

A. La apariencia le resulta atractiva.

B. Una lectura rápida de algunas partes del libro.

C. Un amigo le habla del libro y se lo recomienda.

D. Tiene historias, experiencias y ejemplos de la vida real.

12. *Está utilizando un libro, cd o sitio web para aprender cómo tomar fotografías con su nueva cámara digital. Le gustaría tener:*

A. La oportunidad de hacer preguntas y que le hablen sobre la cámara y sus características.

B. Instrucciones escritas con claridad, con características y puntos sobre qué hacer.

C. Diagramas que muestren la cámara y qué hace cada una de sus partes.

D. Muchos ejemplos de fotografías buenas y malas y cómo mejorar éstas.

13. *Prefiere a un profesor o un expositor que utiliza:*

A. Demostraciones, modelos o sesiones prácticas.

B. Preguntas y respuestas, charlas, grupos de discusión u oradores invitados.

C. Folletos, libros o lecturas.

D. Diagramas, esquemas o gráficas.

14. *Ha acabado una competencia o una prueba y quisiera una retroalimentación. Quisiera tener la retroalimentación:*

A. Utilizando ejemplos de lo que ha hecho.

B. Utilizando una descripción escrita de sus resultados.

C. Escuchando a alguien haciendo una revisión detallada de su desempeño.

D. Utilizando gráficas que muestren lo que ha conseguido.

15. *Va a elegir sus alimentos en un restaurante o café. Ud.:*

A. Elegiría algo que ya ha probado en ese lugar.

B. Escucharía al mesero o pediría recomendaciones a sus amigos.

C. Elegiría a partir de las descripciones del menú.

D. Observaría lo que otros están comiendo o las fotografías de cada platillo.

16. *Tiene que hacer un discurso importante para una conferencia o una ocasión especial. Ud.:*

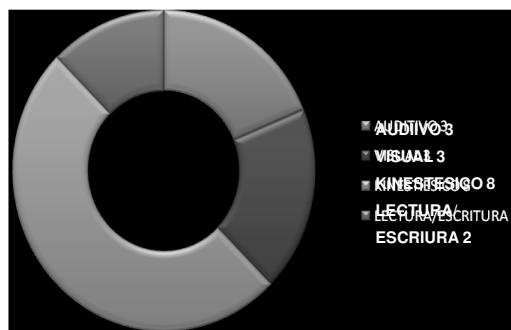
A. Elaboraría diagramas o conseguiría gráficos que le ayuden a explicar las ideas.

B. Escribiría algunas palabras clave y práctica su discurso repetidamente.

C. Escribiría su discurso y se lo aprendería leyendo varias veces.

D. Conseguiría muchos ejemplos e historias para hacer la charla real y práctica

3. Resultado del Test VARK. Caso 2. J.M.



El gráfico muestra los resultados obtenidos por J.M. en el test VARK para las preferencias de canal en la presentación de la información. Al igual que en el caso 1, J.M.. Tal y como esperábamos la distribución de sus puntuaciones son muy similares a las de A, puntuando alto en la preferencia por el canal kinestésico (8 puntos) siendo las más bajas en el canal lectura/escritura (2), y por un igual el canal visual y auditivo (3 respectivamente). Estos resultados contrastan con los comentarios de J.M. que comenta realizar crucigramas, que no tiene dificultades de aprendizaje, ni de lenguaje y que lee y escribe sin dificultad, pese a lo cual ninguno de esos canales son los que se movilizan para procesar la información de forma más natural.

J.M. comenta en entrevistas posteriores, que se distrae con facilidad, que es muy fantasioso y que tiene mala memoria. Sin embargo, lleva sin dificultad el bar familia.

Questionarios / entrevistas

Los cuestionarios o entrevistas estructuradas (documento word) se envían por correo electrónico en un archivo adjunto. Sin embargo, J.M.. no se ajusta al formato facilitado, sino que responde en un email, en un único texto sin espaciado entre párrafos o puntos a parte. En otras ocasiones, se utiliza el propio mensaje para facilitarle la respuesta ya que entendemos que responderá según su propia metodología. El siguiente texto es un ejemplo de comunicación entre nosotros, cada frase corresponde a cada una de las preguntas, tal y como puede verse al colocarlas junto a las preguntas (en cursiva).

Respuestas de J.M. a mi mail:

1989.no.si me falla el coco de vez en cuando,con la del pp,si desde el año 1975,bien ,me encontraba un poco raro pero bien,antes

timido,pues mal,pero era mi madre,ojala no hubiera muerto,no les hago no caso,vebo vino de rioja con casera,no fumo,y no me gusta el juego,solo hago la primi,en la 9,ningun problemmano,mucho me habla la jente y no escucho,y mis amigos se cabrean,soy muy fantansioso,como mi novia ,si estoy obsesionado, me tiene frito,y puedes preguntar lo que quieras,al manos tu me escuchas,perdon,al menos

gracias a ti

From: jolandarui@hotmail.com
To: jmfgaliana@hotmail.com
Subject: algunas preguntas
Date: Fri, 24 Feb 2012 15:58:55 +0000

Hola Jose Maria,

Tengo algunas preguntas más para el trabajo, si no te importa contestármelas, claro. Vamos a ver:

1.¿Cuándo te diagnosticaron el síndrome en 1994 o en 1989? (tengo un lio de fechas) *1989*

2. ¿Tienes problemas para leer o escribir? *No*

3. ¿Tienes problemas de memoria? *Si me falla el coco de vez en cuando*

4. ¿Con que mano escribes? *Con la del pp*

5. ¿Tienes el carnet de conducir? *Si desde el año 1975*

6. ¿Cómo había sido tu vida antes de saber el diagnóstico? *Bien me encontraba un poco raro pero bien. ¿Eras un chico atrevido o más bien tímido? Antes tímido*

7. ¿Cómo te sentías cuando tu madre decía que lo del XXY era mentira? *Pues mal,pero era mi madre,ojala no hubiera muerto. ¿Cómo te sientes cuando la gente dice que exageras? No les hago no caso*

8. ¿Has tenido problemas de beber o fumar o el juego? *Vebo vino de rioja con casera, no fumo, y no me gusta el juego, solo hago la primi, en la 9*

9. ¿Tienes problemas para tomar decisiones? *Ningun problema.* Quiero decir, ¿te cuesta decidir entre dos cosas? *No*

10. ¿Te distraes facilmente? *Mucho me habla la jente y no escucho y mis amigos se cabrean soy muy fantansioso,*

11. ¿Te obsesionas con las cosas? *Como mi novia si estoy obsesionado, me tiene fri-to*

Muchas gracias :) *puedes preguntar lo que quieras, al menos tu me escuchas, perdon, al menos. Gracias a ti*

Test CHAEA. Honey-Alonso

1. Descripción del test Honey-Alonso: CHAEA.

Según instrumento presentado en el manual "los estilos de aprendizaje. Procedimientos de diagnóstico y mejora". C. Alonso, D. J. Gallego, P. Honey. Bilbao. Ed. Mensajero.

El test consta de 80 preguntas que deben valorarse con un signo +/- en función del grado de acuerdo que se tenga con el enunciado. Solo se contabilizan las respuestas marcadas con el signo + en las 20 ítems que corresponden a cada dimensión del test: activo/reflexivo/teórico/pragmatico. El test no mide rasgos de personalidad ni inteligencia, sino perfiles de aprendizaje según el marco teórico del aprendizaje experiencial inspirado en Kolb.

2. Administración de la prueba.

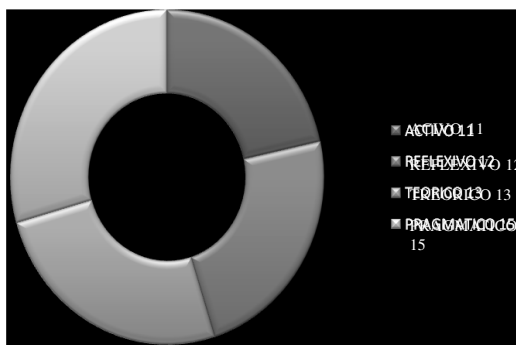
Existe una modalidad online del test CHAEA que ha sido utilizada para la administración en ambos casos, dada la localización geográfica de los colaboradores. Sin embargo, j.m. Parece tener algunas dificulta-

des, que no acaba de concretar, con esta presentación. Se realizan varios intentos para facilitar la ejecución, como por ejemplo realizar el test online, ejecutar la opción valorar y copiar el resultado y enviarlo. Como esta vía no progresa, finalmente se copian los 80 ítems en un e-mail, todas ellas precedidas de un ordinal y en líneas consecutivas.

Para evitar confusiones o interpretaciones erróneas, se modifica la valoración de los ítems (originariamente +/-) y se ofrece la oportunidad de contestar si/no en función del grado de acuerdo con el ítem. También se ofrece la oportunidad de dejar en blanco aquellos otros que no se comprendan (esta variación nos permitirá observar qué tipo de ítems ofrecen resistencia a la interpretación).

Las instrucciones se facilitan al inicio del mensaje de forma clara y concisa, pero j.m responde al test según su estilo comunicativo habitual, centrado en la elaboración de un texto único, sin párrafos, ni separaciones, tampoco se atiene a la respuesta dicotómica, sino que matiza sus elecciones, las justifica e incluso ejemplifica. Admitimos, por tanto, la invalidez en las condiciones de administración y consecuentemente de los resultados, sin embargo, pueden resultarnos de utilidad en lo referente al análisis de las estructuras de pensamiento del sujeto, sus dificultades frente a los diferentes tipos de lenguaje, y especialmente a cuestionarnos este tipo de instrumentos para medir constructos o dimensiones que son definidas en términos que pueden no ser comprensibles por la población medida o interpretados de un modo tal que su respuesta no esté ajustada a la dimensión que se mide.

3. Resultados de J.M. En la pasación.



J.M ha respondido a 78 ítems de los 80 de que consta el test.

Los 2 restantes los deja sin contestar por no entender el sentido de la frase.

De los 78 ítems contestados 6 son claramente interpretados de forma errónea.

49 se responden con matizaciones o ejemplos.

29 ítems se contestan según el modelo de respuesta dicotómica propuesto.

A continuación facilitamos la hoja de respuestas de J.M.: "si tubiera que decir lo que pienso,esos amigos que tengo cuando los invito,no los tendria,por supuesto que se diferenciar lo malo de lo bueno,nunca actuo sin mirar las consecuencias,resuelvo los problemas al momento,la 5 digo si,pues bastante,,en la 7 no,por supuesto si no funcionaun negocio,es mejor desecharlo,y buscarte otra cosa, en la 9 no ,hay veces en la vida ,que me evado de los problemas,en la 10,mi trabajo no es de preparar ahora cuando tienes 40 paelas encargadas el que prepara el acontecimiento soy yo ,no mis empleados,en la 11 yo diria que ni por asomo,soy un desordenado en las comidas lo mismo como un día una comida que no como en todo el día un desastre,y haciendo ejercicio,no puedo porque no tengo tiempo y si tubiera tampoco,en la 12,no,en la trece hoy en dia no hay novedad,como dirian

en el ejercito,la novedad es hacer buenas paelas uy tratar a tu clientela con mucha humilda,en la 14 ,si no que da otro remedio,en la 15,te voy a explicar yo soy pisicis,cuando estoy en mi negocio,estoy todo el dia hablando con mis clientes,pero cuando cierro el bar,soy un hermitaño,no salgo de mi casa tengo un jardin de 900mtr,una casa de 205 mtrs,y me gusta solo estar en mi jardin plantando,solo salgo los sabados a cenar ,que tampoco me gusta,pero no me queda otro remedio,porque si no la novia se cabrea,sino la tuviera a ella estaria meses sin salir a ningun sitio ,me gusta la soledad,el campo,la pesca, los animales ,el la 16 hablo mas que escucho,.17 si soy un caos del desorden,pero solo a veces,tengo una habitacion solo de herramientas todas colocadas, en mi bar muy ordenado,en la 18 si,en la 19 si en la 20 por supuesto si yo tubiera dinero,pondria otro negocio,de hosteleria pero en otro sitio.21,siel la 22 si me afecta esa discursion a mi hablo con el personal, y la aplaco,en la 23 yo adoro mi trabajo,en la 24 si,pero no tengo suerte,en la 25 si en la 26 si el la 27 si,en la 28 n0,¿?porque motivo?pues porque si tubiera que analizar mi vida ,lahubiera cambiado rapido me hubiera hido de españa,a un pais lejano,en la 29 muchisimo,en la 30 ,pues no estoy en crisis,en la 31 diria que si,32 si,33 en mi negocio si,en mi vida no,34v primero digo la mia y luego ya veremos,en la 35 no se que decirte,lo espontaneo me gusta en mi negocio cuando viene un cliente y encargan a ultima hora paella y empieza el follon,36 ,las discusiones no me gustan,y no las permito en mi negocio,es un mal ejemplo ,si 2 empleados discuten ,les digo que cuando se termine el trabajo se habla tranquilamente,pero delante de la jente ni hablar,en la 37 diria que no ,me siento agusto.,en la 38 si,en la 39 ,no me agobio,soy iperactivo,el 40 si,pero no me hacen ni caso,soy muy pesao.en la 41 es una

respuesta erronea, me gustaba mas el pasado ,que ahora, en la 42 mucho, en la 43 no, 44 como no la comprendo no te digo nada, 45 no , 46 pues si, 47, si, 48 pues as acertado, 49 si no me gustan los problemas, ahora si hay un accidente de trafico y hay que ayudar el primero yo, o alguien que se esta ahogando, o lo que sea, de fuerza mayor, 50 si, 51 en mujeres si ,jaja, 52 si, 53 si si no me desespero, 54 si, 55 si, 56 si me aburren, y me voy, 57 si, 58 no hace falta de cabeza ya lo se si funciona, 59 si, en la 60 si, en la 61 si algo va mal, me muero, tiene que salir perfecto, y si no casi, 62 si, 63 sien la 64 siempre, en la 65 no me gusta participar en todo, lo que pasa que no puedo, en la 66 me da exactamente igual en la 67 al contrario. 68 no se contestarte a esa pregunta , 69, siempre, en

la 70 si , en la 71 no, en la 72 nunca me e herido a nadie , me siento fatal, aunque en circunstancias en un momento dado dices cosas que luego te arrepientes, 73 si, 74 algunas veces, tengo altibajos de humor cuando estoy lucido si, en la 75 hay cosas que si por ejemplo tengo la maqueta del titanic 4 años sin hacer 400 piezas, 76 no absoluto al revés demasiado sensible lloro por todo. 77 si, 78 si, 79 , la jente puede pensar de mi lo que quiera, me da igual, en mi pueblo te critican por todo, 80 y fin pues si la verdad esque si, saludos y gracias cuando quieras aqui estoy mandame alguno mas pero no tan largo".

Para disponer de los ítems del test CHAEA: <http://www.estilosdeaprendizaje.es/chaea/chaea.htm>

Tabla 3. Comparativa de resultados test VARK entre casos



Como puede observarse, tanto A como J.M. tienen unas puntuaciones muy similares, no podemos saber si las diferencias observadas corresponden a dificultades en la interpretación de las preguntas o no ya que fueron administrados vía correo electrónico y no pudo mantenerse una supervisión sobre las condi-

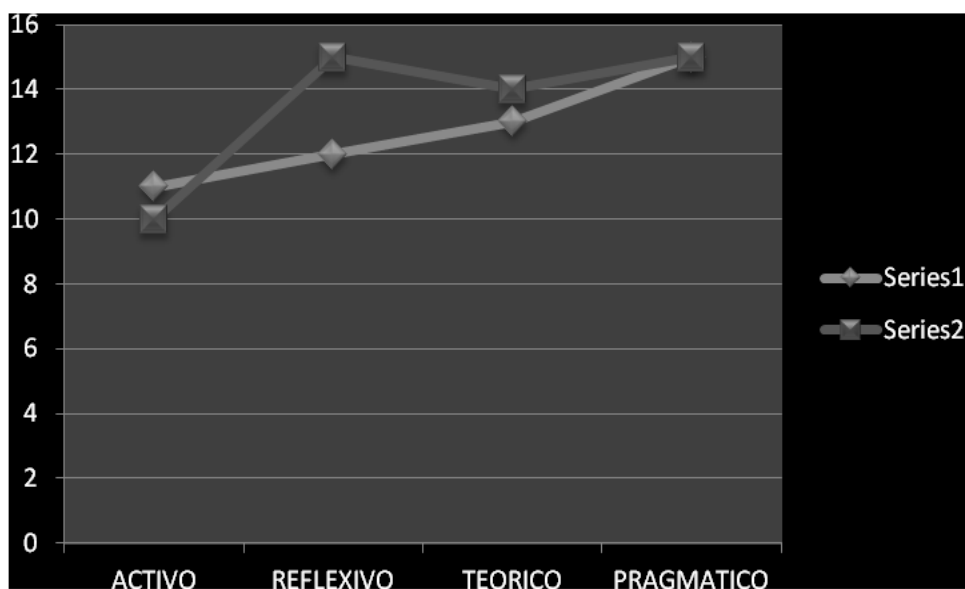
ciones de la ejecución, por tanto los resultados deben ser tomados en consideración solo de forma orientativa. En ningún momento podemos garantizar la validez de la prueba.

Del mismo modo, los resultados no pueden ser generalizables dado que solo partimos de la experiencia con dos casos, sin embargo

pueden ser inspiradores para iniciar una vía de investigación en esta línea. Según todos los estudios consultados el canal de preferencia debería ser el visual (también bastante habitual en la mayoría de persona no aneuploidias), sin embargo los resultados apuntan al canal kinestésico, lo que podría interpretarse como el resultado de la adaptación de estrategias orientadas hacia la observación práctica de las teorías o realidades: "Hago para entender".

Muchas son las preguntas que pueden surgir a raíz de estos resultados. Si tenemos en cuenta el diagnóstico tardío y el inicio del tratamiento con testosterona en la adultez, ¿pueden interpretarse las puntuaciones como consecuencia de una trayectoria vital similar? ¿Al uso de estrategias cognitivas compensatorias? O ¿tal vez, desde un enfoque neuropsicológico, a la potenciación natural del canal kinestésico como vía no deficitaria?

Comparativa test CHAEA entre A (serie 1) y J. M. (serie 2)



Al igual que en la administración del test VARK, los resultados para el test CAEA muestran una gran similitud de resultados. Ciertamente no es posible confirmar la validez de los resultados, por lo que su valor es puramente anecdótico, a la par que sugerente ya que independientemente de la validez, correlaciona a la perfección con los resultados obtenidos para el test VARK. En ambos casos, el estilo dominante es el pragmático, propio de una persona que aprende mediante la

acción, capaz de poner en práctica aquello sobre lo que ha teorizado, con un alto nivel de concreción.

Estos resultados, de confirmarse, podrían sugerir la predominancia de un nivel pragmático compensatorio adquirido con los años tal y como apunta el estudio elaborado en el Harbor UCLA Medical Center, ¿pero sería el estilo de aprendizaje natural de producirse un diagnóstico temprano?

3. Estrategias compensatorias.

Tabla 4. Extraída de sioned exley 2003. Muestra el índice de mejora en deletreo y matemáticas del grupo de niños diagnosticados con dislexia, tras la implementación de estrategias de aprendizaje acordes con el canal preferido de procesamiento de la información. Las técnicas fueron generalizadas por los niños, de forma automática a otras situaciones de aprendizaje más ecológicas.

Alumno	Canal 1	Canal 2	Deletreo			Matemáticas	
			abril	julio	septiembre	abril	julio
			21	31	31	49	60
Sam	K	V	16	17	18	35	38
James	V	K	10	13	17	30	28
Edwardben	V	K	15	14	15	38	34
Lucy	V	K	17	23	22	31	38
Alice	V	A	19	27	18	27	42
Kate	K	A	18	23	22	26	38

Bibliografía

- Bais, L., Hoekert, M., Links, T. P., Knegtering, R., & Aleman, A. (2010). Brain asymmetry for emotional prosody in klinefelter's syndrome: Causal relations investigated with tms. *Schizophrenia research*, 117(2-3), 233-234.
- 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., Scerif, G., (2011) Klinefelter syndrome as a window on the aetiology of language and Communication impairments in children: The neurologín-neurexin hypothesis. *Acta pædiatrica . Foundation acta pædiatrica 2011 100*, pp. 903-907
- Boada, R., Janusz, J. H., C., & Tartaglia, N. (2009). The cognitive phenotype in klinefelter syndrome: A review of the literature including genetic and hormonal factors. *Developmental disabilities research reviews*, 15(4), 284-294.
- Cattani, A. Crecimiento y desarrollo puberal durante la adolescencia. Módulo I lección I. Dpto. Pediatría. Pontificia Universidad Católica Chile.
- Collado, G. C. Independencia de los estilos de aprendizaje de las variables cognitivas y afectivo motivacionales. Unpublished universidad complutense de Madrid.
- Coll, C., Palacios, J. & Marchesi, Á. (2008). Desarrollo psicológico y educación. 2. Psicología de la educación escolar. (2ª ed.). Madrid: Alianza.
- Exley, S. (2003). The effectiveness of teaching strategies for students with dyslexia based on their preferred learning styles. *British journal of special education*, 30(4), 213-220.
- Facoetti, A., Lorusso, M. L., Paganoni, P., Umiltà, C., & Mascetti, G. G. (2003). The role of visuospatial attention in developmental dyslexia: Evidence from a rehabilitation study. *Cognitive brain research*, 15(2), 154-164.
- Flank Ejchel, T., Quirino Araújo, L., Roberto Ramos, L., Seabra Cendoroglo, M., Rodriguez Burbano, R., De Arruda Cardoso Smith, M., (2004) Association of chromosome x loss in elderly women with apolipoprotein a-iv:360 polymorphism. *Int. J. Morphol.*, 22(2):139-144,
- FlorEs Lázaro, J.c. (2008) neuropsicología de lóbulos frontales, funciones ejecutivas y conducta humana. *Revista neuropsicología, neuropsiquiatría y neurociencias*, abril 2008, vol.8, no. 1, pp. 47-58
- Frith, U.; Blakemore, S.j., (2007) Como aprende el cerebro. Las claves para la educación. Barcelona. Ed. Ariel.
- Ganou, M., Grouios, G., Koidou, I., & Alevriadou, A. (2010). The concept of anomalous cerebral lateralization in klinefelter syndrome. *Applied neuropsychology*, 17(2), 144-152. 3

- Gergen, K., (1992) El yo saturado. Buenos Aires. Ed Paidós.
- Geschwind, D.H., Boone, K. B., Miller, B. L., & Swerdloff, R. S. (2000). Neurobehavioral phenotype of klinefelter syndrome. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, 6(2), 107-116.
- Itti, E., Gaw G. I. T., Pawlikowska-Haddal, A., Boone, K. B., Mlikotic, A., Itti, L., et al. (2006). The structural brain correlates of cognitive deficits in adults with klinefelter's syndrome. *The journal of clinical endocrinology and metabolism*, 91(4), 1423-1427.
- Kebers, F., Janvier, S., Colin, A., Legros, J., & Anseau, M. (2002). En quoi le syndrome de klinefelter peut-il intéresser le psychiatre et le pédopsychiatre? À propos d'un cas clinique. *L'encéphale: Revue de psychiatrie clinique biologique et thérapeutique*, 28(3), 260-265.
- Kompus, K., Westerhausen, R., Nilsson, L.G., Hugdahl, K., Jongstra, S., Berglund, A., et al. (2011) deficits in inhibitory executive functions in klinefelter (47, xxy) syndrome. *Psychiatry research*, in press, corrected proof .
- Kvale, J. N. & Fishman, J. R. (1965). The psychosocial aspects of klinefelter's syndrome. *Journal of the american medical association*, 193(7), 567-572.
- Manga, D.; Ramos, F.; La aproximación neuropsicológica a la dislexia evolutiva II: Lateralización hemisférica y aplicaciones educativas. *Infancia y aprendizaje*, 34, 57-75
- 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.
- Mortimore, T. (2005). Dyslexia and learning style — a note of caution. *British journal of special education*, 32(3), 145-148.
- Santos Cela, J.L., Bauselas, E., Rehabilitación neuropsicológica. *Papeles del psicólogo*, abril, 90, 2005. Issn 0214-7823.
- Simpson, J. L., de La Cruz, F. M.D., Swerdloff, R. S., Samango-Sprouse, C., 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.
- Wikström, A. M., & Dunkel, L. (2011). Klinefelter's syndrome. *Best practice & research clinical endocrinology & metabolism*, 25(2), 239-250.
- [Http://usuarios.discapnet.es/ojo_oido/los_otros_sentidos.htm](http://usuarios.discapnet.es/ojo_oido/los_otros_sentidos.htm)
- [Http://www.educadormarista.com/articulos/dislexiaterapia.htm](http://www.educadormarista.com/articulos/dislexiaterapia.htm)
- [Http://www.elmundo.es/suplementos/magazine/2006/346/1147456304.html](http://www.elmundo.es/suplementos/magazine/2006/346/1147456304.html)
- [Http://www.papelesdelpsicologo.es/vernumero.asp?id=1188](http://www.papelesdelpsicologo.es/vernumero.asp?id=1188)