

(P. del S. 467)
(Conferencia)

LEY

Para declarar el 12 de febrero de cada año como el “Día de la Concienciación sobre el Síndrome de Klinefelter”, con el objetivo de orientar a la población sobre este síndrome; y para otros fines relacionados.

EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

El síndrome de Klinefelter es una afección genética que solo afecta a las personas de sexo biológico masculino. Muchos niños con síndrome de Klinefelter -también llamado síndrome XXY- no presentan ningún signo ni síntoma de este trastorno, y hay algunos que ni siquiera saben que lo tienen hasta que se hacen adultos.¹

La composición cromosómica XXY, que es la causa del síndrome de Klinefelter, no se puede modificar, pero el tratamiento médico y el trabajo con terapeutas pueden favorecer el desarrollo del niño y ayudar a reducir los efectos de este síndrome. Incluso sin recibir tratamiento alguno, la mayoría de los niños afectados por un síndrome de Klinefelter acaban llevando vidas sanas y productivas.

Generalmente, una persona tiene 46 cromosomas en cada célula, divididos en 23 pares, entre los que se incluye el par de los cromosomas sexuales. La mitad de los cromosomas que se heredan proceden del padre y la otra mitad proceden de la madre. Los cromosomas contienen genes, que determinan los rasgos de cada individuo, como el color de los ojos y la estatura. Los niños tienen típicamente un cromosoma X y un cromosoma Y, es decir, son XY, pero los niños con un síndrome XYY tienen un cromosoma X de más, son XXY.

El síndrome de Klinefelter no está causado por algo que hayan hecho o que hayan dejado de hacer los padres del niño afectado. Se trata de un error aleatorio en la división celular que ocurre cuando se están formando las células reproductoras de los padres.

Si una célula defectuosa acaba iniciando un embarazo, el bebé nacerá con la composición cromosómica XXY en algunas o en todas sus células. Algunos niños pueden nacer incluso con más de dos cromosomas X (XXXY o XXXXT, por ejemplo), lo que incrementa el riesgo de que desarrollen síntomas graves y otros problemas de salud.

Cuando un niño nace con cromosomas XXY en solo algunas de sus células, presenta un síndrome de Klinefelter en mosaico. A menudo, los niños y los hombres que padecen esta modalidad del síndrome tienen signos y síntomas más leves que quienes nacen con cromosomas XXY en todas las células.

¹ <https://kidshealth.org/es/parents/klinefelter-syndrome-esp.html>

No todos los niños con síndrome de Klinefelter presentan síntomas claramente perceptibles. Pero hay otros que pueden presentar síntomas corporales evidentes o problemas al hablar, aprender o desarrollarse. Los bebés con síndrome de Klinefelter presentan típicamente debilidad muscular, una menor fuerza muscular y una personalidad tranquila. También tardan más tiempo en aprender habilidades como sentarse, gatear, andar y hablar.

En comparación con otros niños de su edad, los niños con síndrome de Klinefelter pueden presentar algunos de los siguientes síntomas (o todos ellos): estatura alta y cuerpo menos musculado; caderas más anchas y piernas y brazos más largos; senos más desarrollados (una afección denominada ginecomastia); huesos más débiles; menor nivel de energía; testículos y pene de menor tamaño; retraso de la pubertad o pubertad incompleta (algunos niños nunca llegan a atravesar esta etapa); menor vello facial y corporal después de la pubertad

El síndrome de Klinefelter suele hacer que los testículos del niño crezcan con mayor lentitud que en otros niños. Este síndrome impide que los testículos fabriquen cantidades normales de esperma y de la hormona testosterona.

La testosterona afecta a la forma en que se desarrolla un niño, tanto corporal como sexualmente. Una baja cantidad de hormonas sexuales y los problemas para fabricar esperma dificultan o a veces imposibilitan que los niños con este síndrome puedan tener hijos cuando sean adultos.

Muchos niños con síndrome de Klinefelter presentan síntomas relacionados con el desarrollo de las habilidades sociales y lingüísticas. Pueden tener dificultades para prestar atención. Muchos niños aprenden a hablar más tarde de lo normal o tienen problemas para utilizar palabras que permiten expresar emociones. También pueden tener problemas en el aprendizaje de la lectura, la escritura y la ortografía.

La mayoría de los niños no son proclives a presentar problemas de salud importantes, aunque este trastorno les puede plantear otros problemas en etapas posteriores de la vida. Los hombres afectados por un síndrome de Klinefelter tienen un mayor riesgo de padecer cáncer de mama, otros cánceres y otras enfermedades, como la diabetes tipo 2, várices y problemas en los vasos sanguíneos, problemas en la función sexual y osteoporosis en la etapa adulta.

Puesto que el síndrome de Klinefelter puede ser difícil de detectar, muchos padres no saben que su hijo lo padece hasta que crece o presenta un retraso de la pubertad. A veces, unos padres preocupados por el retraso en el desarrollo de su hijo consultan al médico, y el diagnóstico revela que tiene un síndrome de Klinefelter. Esto puede ir muy bien porque, cuanto antes se diagnostica este síndrome, más eficaz suele ser el tratamiento.²

² <https://www.merckmanuals.com/es-pr/professional/pediatr%C3%ADa/anomal%C3%ADas-cromos%C3%B3micas-y-g%C3%A9nicas/s%C3%ADndrome-de-klinefelter-47-xy>

Para emitir un diagnóstico de síndrome de Klinefelter, los médicos suelen empezar preguntando por cuestiones como el aprendizaje y el comportamiento y también exploran los testículos del niño y sus proporciones corporales.

Hay dos pruebas principales que se utilizan para confirmar un diagnóstico de síndrome de Klinefelter:

1. La prueba hormonal, que se suele hacer extrayendo una muestra de sangre para detectar anomalías en las concentraciones hormonales.
2. El análisis cromosómico (o cariotipo) que se suele hacer utilizando una muestra de sangre. En esta prueba se identifica la cantidad de cromosomas para saber si el niño presenta la composición XXY.

No hay ninguna forma de modificar la composición cromosómica XXY en un niño que haya nacido con ella, pero existen tratamientos que pueden ayudar a aliviar algunos de los síntomas del síndrome de Klinefelter. Como ocurre en la mayoría de afecciones, cuanto antes se inicie el tratamiento, mayor será su eficacia.

Los servicios de apoyo educacional pueden ayudar a niños y adolescentes con síndrome de Klinefelter a seguir el ritmo de su clase. Muchos de ellos se pueden beneficiar del apoyo educacional adicional en las tareas escolares. Si su hijo tiene un síndrome de Klinefelter, informe a sus profesores y a la enfermería de su centro de estudios al respecto y pida información sobre el tipo de recursos de que se podría beneficiar. Es posible que cumpla los requisitos necesarios para beneficiarse de un plan educativo individualizado (IEP) o de un plan educativo 504, que contemplan adaptaciones para niños con necesidades educacionales especiales.

La logopedia puede ayudar a niños afectados por un síndrome de Klinefelter a hablar, leer y escribir mejor, y la fisioterapia puede mejorar su fuerza muscular y su coordinación. Otros tipos de tratamiento de que se pueden beneficiar estos niños son el tratamiento conductual, la psicoterapia y la terapia ocupacional. Estos tratamientos pueden ayudar a mejorar la falta de seguridad en sí mismos, la timidez y el retraso en el desarrollo social con que puede cursar este síndrome.

Debido a que los niños con síndrome de Klinefelter pueden tener problemas en las tareas escolares y en el deporte, pueden tener la sensación de que no encajan bien en grupos de otros niños de su misma edad. Son más proclives a tener una baja autoestima, lo que les puede poner las cosas bastante difíciles, tanto desde el punto de vista social, como desde el académico. Pero, cuando se convierten en hombres, la mayoría de ellos tiene relaciones sociales normales con amigos, parientes y más gente.³

Esta Asamblea Legislativa entiende necesario crear política pública de concienciación sobre este síndrome, a los fines de que haya más información disponible sobre el mismo. Un diagnóstico certero a tiempo puede hacer que el tratamiento sea

³ <https://psicoabaco.es/dia-mundial-de-las-enfermedades-raras/>

efectivo para el paciente y que pueda vivir una vida plena, manejando correctamente sus síntomas.

DECRÉTASE POR LA ASAMBLEA LEGISLATIVA DE PUERTO RICO:

Artículo 1.- Se declara el 12 de febrero de cada año como el “Día de la Concienciación sobre el Síndrome Klinefelter”, con el objetivo de sensibilizar a la población sobre este asunto del más alto interés público.

Artículo 2.- El Gobernador del Estado Libre Asociado de Puerto Rico emitirá, con al menos diez (10) días de anticipación al 12 de febrero de cada año, una proclama alusiva a la fecha dispuesta, reconociendo así a quienes padecen este síndrome.

Artículo 3.- El “Día de la Concienciación sobre el Síndrome Klinefelter” el Departamento de Salud, en coordinación con organizaciones educativas y sin fines de lucro que interesen participar, realizarán actividades dirigidas a educar a la ciudadanía sobre el Síndrome de Klinefelter, los instrumentos de cernimiento para detectarlo y los tratamientos existentes.

Artículo 4.- Esta Ley comenzará a regir inmediatamente después de su aprobación.

DEPARTAMENTO DE ESTADO
Certificaciones, Reglamentos, Registro
de Notarios y Venta de Leyes
Certifico que es copia fiel y exacta del original
Fecha: 3 DE ABRIL DE 2024



OMAR J. MARRERO DÍAZ
Secretario de Estado
Departamento de Estado
Gobierno de Puerto Rico