

El síndrome de Klinefelter y el trastorno de Gilles de la Tourette, estudio de caso

Klinefelter Syndrome and Gilles de la Tourette Disorder: Case Study

David Stick Gutiérrez Barbosa *

Resumen¹

El presente artículo describe el perfil neuropsicológico de estudio de caso de un adulto con síndrome de Klinefelter, variante 48XXYY, de 27 años de edad. Para la evaluación neuropsicológica se utilizaron las siguientes pruebas: mini mental state examination (MMSE), escala intelectual de Wechsler para adultos: Wais III, California verbal learning Test (CVLT), test de la figura compleja de Rey Osterrieth, trail making test (forma A y B) atención dividida y sostenida; test Boston de denominación, torre de Hanoi, figural fluency test (RUFF), inventory for client and agency planning (ICAP). Los hallazgos de sus aplicaciones permitieron establecer las condiciones de atención sostenida, fluidez verbal fonológica, denominación, velocidad de procesamiento, memoria de trabajo y funciones ejecutivas del paciente, relacionadas con síndrome de Klinefelter y con el trastorno de Gilles de la Tourette; por lo que la ruta seguida se revela como eficiente y podría ser aplicada en casos similares.

Abstract

This article describes the neuropsychological profile of the case study of an adult with Klinefelter syndrome, variant 48XXYY, 27 years old. The following tests were used for the neuropsychological evaluation: mini mental state examination (MMSE), Wechsler intellectual scale for adults: Wais III, California verbal learning test (CVLT), Rey Osterrieth complex figure test, trail making test (form A and B) divided and sustained attention; Boston test of denomination, tower of Hanoi, figural fluency test (RUFF), inventory for client and agency planning (ICAP). The findings of its applications allowed to establish the conditions of sustained attention, phonological verbal fluency, denomination, processing speed, working memory and executive functions of the patient related to Klinefelter syndrome and the Gilles de la Tourette disorder; so the route followed is revealed as efficient and could be applied in similar cases.

* Psicólogo, Universidad Católica de Colombia; especialista en evaluación y diagnóstico en neuropsicología, Universidad San Buenaventura, orientador teórico-práctico en el Colegio la Joya, sede Bogotá. Correo electrónico: dast-3369@hotmail.com.

1 El artículo está basado en la investigación académica: "Déficit cognitivo en un paciente de 27 años con síndrome de Klinefelter variante 48XXYY, comorbilidad síndrome Gilles de la Tourette", producto de los estudios de maestría del autor.

Palabras clave

déficit cognitivo; funciones ejecutivas; evaluación neuropsicológica; síndrome de Klinefelter; trastorno de Gilles de la Tourette

Keywords

cognitive deficit; executive functions; neuropsychological evaluation; Klinefelter syndrome; Gilles de la Tourette disorder

Introducción

En la actualidad, se encuentran diagnósticos asociados con múltiples problemáticas sobre las cuales la información es limitada en el ámbito neuropsicológico. Teniendo en cuenta la diversidad que se presenta, se pueden mencionar varias patologías y síndromes; sin embargo, y para el estudio de caso que exponemos, nos centraremos en los asociados al cromosoma X, entre estas, en el síndrome de Klinefelter (SK).

Síndrome de Klinefelter

Este Síndrome se ha caracterizado por la presencia de anomalías en los cromosomas sexuales en los seres humanos, y se considera uno de los más habituales en varones; se caracteriza por generar, en la etapa posnatal, retraso en el desarrollo, hipogonadismo y ginecomastia en los primeros 18 años y, más tarde, infertilidad, así como otros trastornos psiquiátricos o conductuales (Shiang, 2014).

La literatura clínica de los síndromes cromosómicos enuncia que las dos particularidades principales encontradas en individuos con este síndrome son hipogonadismo hipergonadotrópico y un alto cociente de la hormona luteinizante (LH) y de la hormona folículo-estimulante (FSH) en comparación con sus niveles de testosterona, que puede pasar desapercibido hasta la adultez. Dentro de las características clínicas del síndrome también se enumeran criptorquidia (14%), ginecomastia (44%) y problemas del comportamiento y aprendizaje (36%), aunque no en todos los individuos; además de características variables como brazos y piernas largas, vello corporal escaso, etc.

En cuanto a las características en el aspecto neuropsicológico, en la literatura se señala que los pacientes presentan un nivel de inteligencia global normal y que, en las diferentes funciones neuropsicológicas se presenta déficit en atención, retraso en el lenguaje en la primera infancia, déficit en la fluidez oral, en la comprensión lectora, en la escritura y en la memoria verbal; en matemáticas, se presenta déficit en cálculos matemáticos y, respecto a la función ejecutiva, se reporta una baja velocidad de procesamiento, memoria de trabajo alterada, poca flexibilidad cognitiva y dificultad en secuenciación y planificación; en el componente social se halla déficit en el reconocimiento de emociones en caras, retraimiento social y dificultades en regulación social.

Perfil cognitivo del paciente

De acuerdo con lo anterior, el establecimiento del perfil cognitivo del paciente de estudio permite ampliar el conocimiento de los casos y la confirmación del impacto que genera la no intervención temprana en la funcionalidad del adulto con discapacidad cognitiva; pues, el participante no recibió atención interdisciplinaria a tiempo. Además

de que permite determinar en profundidad las capacidades, habilidades, fortalezas y limitaciones del sujeto estudiado, y con ello potencializar las áreas menos afectadas, así como establecer un plan de rehabilitación con el objetivo de aumentar el nivel de funcionalidad del sujeto.

La evaluación neuropsicológica en adultos sirve para ese fin, por lo que con este proceso el participante y su familia obtiene información clara y detallada de su funcionamiento y de los programas de rehabilitación propios para las características del participante. En cuanto a la comorbilidad, la literatura del síndrome de Klinefelter refiere que la comorbilidad más común se encuentra con el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) y con el trastorno obsesivo compulsivo (TOC). No existe, hasta el momento, ningún reporte de relación con otros trastornos neurológicos, como el Gilles de la Tourette (SGT); sin embargo, el caso que aquí se describe presenta, además del SK, (SGT), para el cual el paciente nunca ha recibido tratamiento de ningún tipo, ya que este síndrome fue un hallazgo en el proceso de valoración neuropsicológica y confirmado por interconsulta con neurología.

De acuerdo con lo anterior, es relevante conocer la implicación neuropsicológica de pacientes con el trastorno de Gilles de la Tourette (SGT), entendido como un desorden neuropsiquiátrico crónico caracterizado por la presencia de movimientos involuntarios, rápidos, recurrentes y no rítmicos, que pueden estar acompañados de obsesiones y compulsiones. "El inicio de los síntomas se produce sobre todo entre 5 y 7 años de edad, los síntomas típicamente aumentan y disminuyen con el tiempo, y el trastorno a menudo es superado en el comienzo de la edad adulta" (Bernal y Suárez, 2008, p. 12).

La literatura reporta que los pacientes con trastorno de Gilles de la Tourette, antes de realizar una determinada acción, sienten un deseo intenso de ejecutarla, de manera que pueden inhibir los tics voluntariamente durante un cierto periodo; pero, en ellos persiste la sensación de incomodidad y, posteriormente, aumentan los movimientos espasmódicos para conseguir alivio. Por lo tanto, ha sido considerado como un trastorno motor debido al fallo de los mecanismos de la inhibición motora.

Respecto a la prevalencia del trastorno de Gilles de la Tourette

Los estudios epidemiológicos estiman que la prevalencia del trastorno de Gilles de Tourette oscila entre 0,4% y 3,8% para jóvenes entre las edades de 5 y 18 años. Se ha propuesto el 1% como una cifra representativa de prevalencia global internacional. En Colombia se desconoce la prevalencia, pero suele ser más frecuente en hombres que en mujeres, "la prevalencia en niños y adolescentes del SGT, antes considerado infrecuente, puede ser de 0,1% a 10%" (Ortiz, 2010, p. 390). En cuanto a los reportes de estudios de neuroimagen, la resonancia magnética funcional ha revelado actividad en el neocórtex, el cuerpo estriado, el tálamo, el opérculo parietal, el área suplementaria motora, la corteza

insular y el cerebelo en asociación con la generación del tic; mientras que se ha observado una mayor actividad en el caudado y las cortezas frontal y temporal, y la disminución de actividad en el GP ventral, putamen y el tálamo durante la supresión del tic.

La localización anatómica de la generación de los síntomas del SGT es consistente con el conocimiento actual de la fisiología de los ganglios basales. En un sentido general, se piensa que el trastorno de Gilles de la Tourette está relacionado con los circuitos córtico-estriado-tálamo-pálido-cortical, aunque los núcleos específicos y los circuitos responsables de los diversos síntomas siguen siendo materia de investigación.

Se ha sugerido que los tics motores podrían deberse a la activación anormal de la corteza motora, a través de vías tálamo-corticales, mientras que la participación de la corteza premotora, la motora suplementaria y la corteza cingulada puede estar relacionada con tics motores más complejos. Entre tanto, una actividad inapropiada en el área de Broca, el opérculo frontal, y el núcleo caudado podrían provocar tics vocales. La activación anormal de la región orbitofrontal, que ha sido observada en el trastorno obsesivo compulsivo, puede ser la base de las compulsiones. De esta manera, los tics en el SGT pueden ser debido a la actividad anormal dentro de subconjuntos de neuronas dentro del núcleo caudado y el putamen.

La valoración neuropsicológica ayuda a conocer la condición legal del participante, teniendo en cuenta el estado general del déficit y la presentación permanente de este, lo que le permitirá acceder al sistema de salud y reclamar los derechos teniendo en cuenta sus limitaciones

Metodología

El estudio de caso que se expone en este artículo se desarrolló como "una investigación que, mediante los procesos cuantitativo, cualitativo o mixto analiza profundamente una unidad para responder al planteamiento del problema, probar hipótesis y desarrollar teoría" (Hernández, Fernández y Baptista, 2006, p. 210), y partió de describir las características neuropsicológicas del síndrome de Klinefelter variante 48xxyy, con comorbilidad con síndrome de Gilles de la Tourette, en un hombre de 27 años, de nacionalidad colombiana, por medio de una evaluación con pruebas estandarizadas, las cuales tuvieron el propósito de establecer el grado de funcionalidad cognitiva en la vida cotidiana del paciente.

El paciente es de género masculino, de veintisiete años de edad, natural y procedente de la ciudad de Bogotá, desempleado, de estrato socio-económico nivel dos, con un nivel de escolaridad de quinto grado de primaria, quien fue remitido por la Junta Regional de Calificación de Invalidez con el fin de ser valorado para el ingreso al sistema de salud contributivo.

De acuerdo con los antecedentes perinatales, según reporte de la madre, el paciente nació por cesárea, por riesgo en el embarazo de 'preeclampsia'; sin embargo, pese al riesgo, la intervención quirúrgica se dio en el período de gestación adecuado; se reportó que, a los cinco años de edad, al paciente se le diagnosticó un 'soplo en el corazón', motivo por el cual fue intervenido quirúrgicamente; también se reportó que este posee un trastorno en la trompa de Eustaquio derecho y que se realizó un estudio citogenético, en el cual se encontró el síndrome 48 xxy.

En relación con los antecedentes patológicos familiares, se encontraron enfermedades del corazón y cáncer por parte materna. En su vínculo social primario, el paciente vive con la madre quien tiene control y vigilancia constante sobre el mismo. No vive con el padre por divorcio hace 15 años, y tiene una hermana de 33 años y un hermano de 38 años, con los cuales reportó tener una buena relación.

Actualmente, el paciente cumple la función de cuidar a la sobrina de dos años de edad, además se ha desempeñado en una empresa de propiedad familiar en la que le ayudaba al papá a realizar trabajos varios (mensajería, cargar cajas).

En la evaluación se aplicaron las pruebas mini mental state examination (MMSE), la escala intelectual de Wechsler para adultos Wais III, el California verbal learning test, la figura compleja de Rey, el trail making test (forma A y B) atención dividida y sostenida, el test de denominación Boston, la torre de Hanoi, el Wisconsin Card Sorting test (WSCT), el figural fluency test (RUFF) y el test inventory for client and agency planning (ICAP).

La MMSE es una prueba de tamizaje que permite obtener un perfil de la función cognoscitiva y determinar cuáles áreas pueden ser evaluadas con más profundidad; por lo general, un puntaje obtenido por parte del paciente en esta prueba por debajo de 26, de un total de 30 se considera anormal.

La escala intelectual de Wechsler para adultos Wais III fue creada por David Wechsler en el año 1939, inicialmente con dos formas. En 1955 se realizó la primera revisión, enfocándose en la evaluación de inteligencia en adultos. El Wais III se compone de 14 subtests, de los cuales once se mantienen desde el Wais R y tres resultan nuevos, de escala verbal: subtest de información, de comprensión general, aritmética, semejanzas, retención de dígitos y vocabulario, y de la escala de ejecución: subtest de figuras incompletas, diseño de cubos, ordenamiento de figuras, ensamble de objetos y símbolos de dígitos.

El California verbal learning test es una tarea de aprendizaje de listas de palabras para adultos de edades entre 16 y 89 años. Esta permite la medición de aprendizaje verbal y memoria, aportando información acerca de la adquisición, la repetición de memoria, y la retención y recuperación de información verbal; "esta también permite recopilar información acerca de las estrategias empleadas por el participante para el aprendizaje" (Hebben, 2011, p. 70). Los baremos para la población colombiana en un paciente de escolaridad de quinto de primaria con un rango de edad de 16 a 30 años, en un ensayo inicial, es de 5.60 y en recobro de 9.02.

La figura compleja de Rey evalúa habilidades visoespaciales, constructivas y la memoria visual. Incluye, además, destrezas de planeación y organización, y estrategias de resolución de problemas, tanto en las funciones perceptuales, como en las motoras y de memoria. Se espera, en población normal, una diferencia de hasta 10 puntos entre la copia y el recuerdo. La sensibilidad está entre 0,61 y 0,84, y en un paciente masculino de 21 a 30 años, con escolaridad de quinto de primaria, se espera una puntuación de copia de 29.7 y de recobro 19.7, siendo los baremos en población colombiana.

El TMT es una de las pruebas neuropsicológicas más populares y está incluido en la mayoría de baterías de pruebas. "El TMT brinda información sobre la búsqueda visual, la exploración, la velocidad de procesamiento, la flexibilidad mental, y funciones ejecutivas. Originalmente, era parte del Ejército Batería Prueba Individual" (Reitan y Wolfson, 1985, p, 27). El TMT consta de dos partes: TMT -A que requiere un individuo para dibujar líneas que unen 25 números rodeados distribuidos en una hoja de papel; requisitos de la tarea que son similares para TMT -B, excepto porque la persona debe alternar entre números y letras. La puntuación en cada parte representa la cantidad de tiempo necesario para completar la tarea. El TMT es sensible a una variedad de deficiencias y procesos neurológicos. La confiabilidad del TMT -A está entre 0,76 y 0,89 y la del TMT -B entre 0,86 y 0,94. En un promedio de edad de 30 años, los baremos en el TMT A son de 10 a 45 segundos, y en el TMT B son de 29 a 79 segundos.

El test de denominación Boston se utiliza para evaluar déficits de nombramiento por confrontación visual; este hace parte del test de Boston para afasias. La prueba evalúa la capacidad de un paciente para nombrar imágenes de 60 dibujos acomodados en orden de frecuencia, de alta a baja. Existe información normativa para niños de 5 a 13 años y adultos de 25 a 93, e información normativa ajustada demográficamente para adultos de 20 a 85 años de edad. El test de Boston es una prueba para la evaluación y el diagnóstico de la afasia, publicada en 1983, y traducida y validada al castellano en 1986. Los baremos en población colombiana con un paciente masculino, con un rango de edad de 16 a 30 años, es un promedio de 29.7.

La torre de Hanoi, creada por Edouard Lucas en 1883, es una prueba que mide funciones ejecutivas, y la capacidad de planificación y construcción de estrategias que comprende la formación de conceptos, la flexibilidad cognitiva, y la inhibición y programación de respuestas motoras. La prueba consta de una barra con tres ejes y 6 discos de diferente color y diámetro.

El wsct evalúa la capacidad para crear criterios de clasificación, específicamente la capacidad para cambiar o modificar el criterio inicial de clasificación con base en cambios repentinos. Se han dado resultados de fiabilidad en diferentes países que fluctúan en 0,49 y 0,83. Los baremos para la escolaridad de quinto de primaria son una media de aciertos de 17.15 y errores de 30.84.

El RUFF es una prueba de fluidez no verbal, análoga a la prueba FAS. Se divide en cinco tareas diferentes, cada tarea compuesta por 35 cuadrados que contienen cinco puntos cada uno. El objetivo es unir los puntos de cada cuadro con una línea recta, de tal forma que se obtengan diseños diferentes en cada uno de ellos. Se deben realizar tantos diseños únicos como sea posible en un intervalo de un minuto; esta prueba es sensible en cuanto a edad y nivel educativo del sujeto evaluado. Para cada una de las partes del test, se contabiliza el número total de diseños únicos y el número de errores perseverativos. Para garantizar la precisión de la puntuación, sistemáticamente se chequea cada figura nuevamente con las restantes producciones. La fiabilidad del instrumento original fue de 0.91.

El ICAP, creado por Bruininks, Hill, Weatherman y Woodcock en 1986, "es el instrumento psicométrico de evaluación de la conducta adaptativa, traducido y adaptado para población española" (Montero, 1993, p. 56). Las áreas evaluadas por el ICAP son: información descriptiva, categoría diagnóstica, limitaciones funcionales y asistencia sanitaria; en conducta adaptativa: destrezas motoras, destrezas sociales y comunicativas, destrezas para la vida personal y destrezas para la vida en comunidad; en problemas de conducta, en el ámbito interno: comportamiento auto-lesivo, hábitos atípicos y repetitivos estereotipias, retraimiento o falta de atención, y en el externo: agresividad o daño a otros; destrucción de objetos; conducta disruptiva; en el social: conducta social ofensiva y conductas no colaboradoras; también se tienen en cuenta la ubicación residencial, los servicios de día, los servicios de apoyo, y las actividades sociales y de ocio.

La investigación tuvo en cuenta tres fases. La fase 1, contacto con el participante, consistió en una primera sesión en la que se recogieron los datos sociodemográficos, clínicos, familiares y del contexto en el cual se encontraba el paciente, quien asistió a esta acompañado de la mamá; se indagaron los datos prenatales, perinatales y postnatales, los cuales se registraron en la historia clínica. También se registró la historia del desarrollo escolar, la edad de inicio de cada grado y las dificultades que se presentaron a lo largo de su etapa escolar; se realizó una solicitud de estudios previos, así como de antecedentes farmacológicos y patológicos, y se diligenció el formato por medio del cual se aceptó participar voluntariamente en el estudio, en esta decisión también participó la madre del paciente, con lo cual se obtuvo la autorización para realizar el estudio con fines investigativos.

En la fase 2 se realizó la aplicación de los instrumentos de evaluación neuropsicológica, los cuales fueron administrados en el centro de atención psicológica Fray Eloy Londoño. El paciente asistió a cuatro sesiones en compañía de la madre; cada sesión tuvo una duración de una hora, aproximadamente y, en la fase 3 se analizaron los resultados del estudio.

Resultados

Los resultados obtenidos en el estudio del participante, a partir de los instrumentos aplicados, se discriminaron de forma cualitativa de acuerdo con los factores de comportamiento, orientación, atención, memoria, lenguaje, praxias, funciones ejecutivas y habilidades adaptativas.

En cuanto al comportamiento, durante la aplicación de los instrumentos, se evidenció un tic facial; motivo por el cual se hizo remisión del paciente a neurología, en donde se encontró una impresión diagnóstica relacionada con un posible diagnóstico de Gilles de La Tourette.

En relación con la orientación, de acuerdo con el MMSE, el participante se encontraba orientado en persona y, parcialmente en tiempo y espacio; algunas fallas en la orientación estaban relacionadas con la adquisición de conceptos de espacio, ciudad, país y barrio, lo anterior fue consistente con el perfil cognitivo encontrado.

Con respecto a la atención, el participante evidenció dificultades en atención focalizada y sostenida; durante la ejecución del TMT-A se observó una ejecución sin errores; sin embargo, se encontraron dificultades en la velocidad de procesamiento de la información presentada. En la realización del TMT-B, en el que el manejo de estímulos es mayor y la demanda atencional se incrementa, se evidenciaron dificultades asociadas con el mantenimiento en la secuencia.

En cuanto a la memoria, el sujeto presentó alteración en la memoria de trabajo, lo que se tradujo en dificultades para manejar la información inmediata, como lo reflejó la subprueba de sucesión de números y letras, en la que se encontró un desempeño con un solo acierto, lo que se relaciona con dificultades en la atención dividida; así mismo, durante la ejecución de la subprueba de retención de números en orden directo, el paciente logró repetir hasta tres números, y en retención de dígitos de forma inversa, solo logró repetir hasta dos dígitos, consecuente con su baja capacidad atencional y de vigilancia frente a estímulos.

En la curva de memoria del participante, se encontró un almacenamiento de información a corto plazo de forma limitada; sin embargo, se evidenció un aumento gradual a través de los ensayos; de igual forma, integró la información y logró clasificarla para la evocación a largo plazo, mostrando así una curva de memoria fluctuante, con picos de productividad y picos de descenso, lo que puede estar relacionado con fallos atencionales, con alteraciones en la memoria a largo plazo y con no lograr una adecuada consolidación de la información.

En el recobro de la figura de Rey, se observó dificultad para almacenar, en la memoria, información de ubicación y forma; en contraste con la inadecuada planeación que se observó en la copia de la misma, al cambiar de ubicación las partes de la figura.

Con respecto al lenguaje, se pudo determinar que el paciente posee un lenguaje narrativo coherente, con estructuración lingüística y prosodia adecuados, y no se evidenció ningún tipo de parafasia; sin embargo, en el contenido se evidenció pobreza léxica. De acuerdo con los resultados en las subpruebas de vocabulario y semejanzas de Wais III, se encontró que en el aspecto expresivo el paciente no poseía un banco léxico amplio. En la prueba de denominación del test de Boston, se evidenciaron múltiples errores de tipo semántico y la obtención de un puntaje bajo, lo que es coherente con su bajo nivel de escolaridad, y posiblemente estuviera relacionado con la baja estimulación que puede haber en sus diferentes contextos diarios.

En cuanto a las praxias, el participante evidenció dificultades en la integración de la información; en la subprueba de diseño de cubos, se le dificultó copiar el modelo dado por las imágenes y, aunque logró realizar las figuras sencillas, cuando el nivel de dificultad se incrementó, el paciente no quiso continuar con la ejecución de la prueba.

También se evidenciaron deficiencias en la formación y clasificación de conceptos no verbales; así mismo, se encontraron disminuidas la capacidad de análisis y de razonamiento de analogías verbales. Los niveles de abstracción verbal presentaron dificultades, ya que el paciente no logró abstraer información de material verbal, como se evidenció en la subprueba de semejanzas de la escala Wecshler. En la copia de la figura compleja de Rey, no se evidenció ningún tipo de planificación o uso de estrategias; se observaron perseveraciones en la ejecución de la torre de Hanoi y en la ejecución del Ruff, relacionado con la falta de planeación y de estrategias para resolver la situación presentada, evidenciando la falta de habilidad del paciente para cambiar de un programa conductual a otro y su escasa flexibilidad cognitiva.

En el Wisconsin Card Sorting Test, se observó la identificación de una única categoría, lo que mostró la dificultad del sujeto para establecer categorías y conceptos, así como el déficit para abstraer y comprender el problema relacionado, y también el escaso control conductual. Un aspecto importante por resaltar es que el sujeto, en la ejecución de las diferentes tareas complejas, evidenció falta de interés por responder correcta o incorrectamente a los estímulos.

En relación con las habilidades adaptativas, y de acuerdo con los resultados obtenidos en el ICAP, se pudo concluir que las dificultades se encontraban, principalmente, en los siguientes aspectos: en relación con las habilidades comunicativas, como resumen de las actividades que realizó en general, y no comunicación verbal o escrita por medio de medios de comunicación o con algún tipo de intencionalidad; no se evidenció independencia en las actividades instrumentales como manejo de dinero o preparación de manera independiente de los alimentos y, según fue repostado, el paciente no realiza desplazamiento largos o cortos sin compañía; sin embargo, para las actividades básicas de la vida diaria, el participante es independiente. El área que se reportó más afectada fue la social, debido a la dependencia hacia su cuidadora; pero, por otro lado, no se encontraron dificultades observables en la conducta, según reporte de la cuidadora.

Conclusiones

Si bien, el impacto social que el síndrome de Klinefelter genera en las familias de individuos diagnosticados es menos negativo, comparado con familias que afrontan diagnósticos como el trastorno afectivo bipolar, la adaptación tanto del individuo con el síndrome, como de su familia, y la adherencia a los tratamientos farmacológicos puede ser mejor si brinda el apoyo psicológico acertado; pero, dentro de las limitaciones del estudio, se pudo determinar un escaso acceso del paciente a los servicios de salud, lo que dificulta no solo este apoyo adecuado, sino también la posibilidad del paciente de obtener las imágenes diagnósticas que confirmen el trastorno de Gilles de la Tourette y las alteraciones neurológicas del síndrome de Klinefelter.

Otra de las limitaciones fue la falta de profundidad en el proceso de evaluación, debido a las dificultades que reportaba la madre para el traslado de su hijo al centro en el que se estaba evaluando, adicional a que el interés y motivo de consulta era conocer el nivel cognitivo general de consultante.

Por otra parte, el contexto en el que se encuentra el paciente es muy limitante y no le ha permitido aprender una tarea que le genere independencia económica y mayor sentido de vida y utilidad; en este sentido, sería importante el acceso a un programa ocupacional que le permitiría desarrollar sus habilidades constructivas y visuales, lo que le generaría además un contexto de mayor interacción social y menos sobreprotección; pues, como refiere Fernández (2012) es relevante señalar la repercusión en la formación de la personalidad y en el 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, lo que hace vulnerables a los pacientes, teniendo en cuenta que los que están afectados por el síndrome de Klinefelter muestran una mayor incidencia de trastornos ansioso-depresivos que la población general y una mayor propensión a la utilización de medicamentos.

Referencias

- Bernal, J. y Suárez, F. (2008). La carga de la enfermedad genética en Colombia, 1996-2025. *Universitas Médica Bogotá*, 49 (1), 12-28.
- Fernández, J. (2012). Estrategias cognitivas compensatorias en el Síndrome de Klinefelter. *Alcmeon*, 17 (4): 308-357.
- Hebben, N. y Milberg, W. (2011). *Fundamentos para la evaluación Neuropsicológica*. México: Manual Moderno.
- Hernández, R., Fernández, C. y Baptista, P. (2006). *Metodología de la Investigación (4a ed.)* Mexico: Mc Graw Hill.
- Montero, R. (1993). Un procedimiento para el perfeccionamiento de la seguridad del trabajo. *Revista Brasileira de Saúde Ocupacional*, 21(78), 51-56.
- Ortiz, B., y Blazicevich, L. (2010). Tics: los trastornos del movimiento más frecuentes en los niños. *Revista Iatreia*, 23 (4), 386-399.
- Reitan, R. & Wolfson, D. (1985). The Halstead-Reitan Neuropsychological Test Battery: Therapy and clinical interpretation. Tucson, AZ: *Neuropsychological Press*.
- Verri, A., Cremante, A., Clerici, F., Destefani, V. & Radicioni, A. (2010). Klinefelter's syndrome and psychoneurologic function. *Molecular Human Reproduction*, 16 (6), 425-433.
- Visootsak, J. & Graham, J. (2006). Klinefelter syndrome and other sex chromosomal aneuploidies. *Orphanet Journal of Rare Diseases*.
- Visootsak, J., Rosner, B., Dykens, E., Tartaglia, N. & Graham, J. (2006). Adaptive and Maladaptive Behavior of Males with Sex Chromosome Aneuploidy. *Journal of Investigative Medicine*, 54, 280.
- Watkins, L., Sahakian, B., Robertson, M., Veale, D., Rogers, R., Pickard, K., Aitken, M. & Robbins, T. (2005). Executive function in Tourette's syndrome and obsessive-compulsive disorder. *Psychological Medicine*, 35, 571-582.
- Weintraub, D. Moberg, P. Culberston, C. Duda, J. & Kartz, I. (2005). Dimensions of executive function in Parkinson's Disease. *Dementia and Geriatric Cognitive Disorders*, 20,140-4.