

BIBLIOTECA MEDICA NACIONAL
C. N. I. C. M.

HOSPITAL DOCENTE PEDIATRICO DEL CERRO

Pesquisaje del síndrome de Klinefelter en pacientes con retraso mental. Algunas características clínicas

Por los Dres.:

OVIDIA RODRIGUEZ MENDEZ*, REGINO PINEIRO LAMAS**, ABIEL ORREGO MARRERO***

y el técnico:

JOSE SUAREZ ALBA

Rodríguez Méndez, O. y otros. *Pesquisaje del síndrome de Klinefelter en pacientes con retraso mental. Algunas características clínicas.* Rev Cub Ped 57: 1, 1985.

Se estudiaron 120 pacientes en las edades comprendidas entre 10 y 18 años, 40 de ellos procedentes de la institución de salud pública "Rubén Martínez Villena" y, el resto, de los pacientes que concurren a consulta de psiquiatría del hospital docente pediátrico del Cerro. A cada paciente se le tomó dos muestras de la extensión (smear) bucal. La técnica utilizada y el procedimiento para la coloración fue el método de Junis. Se detectaron 3 pacientes para un 2,5% de la población estudiada. Se clasificaron, como retraso mental ligero, 2 de ellos y 1 retraso mental severo. En los 3 pacientes se encontró daño perinatal, con anoxia y oxigenoterapia. La edad de la madre, al nacer el niño, fluctuaba entre 17 y 32 años. Aparecen trastornos psiquiátricos entre los antecedentes patológicos familiares en los 3 pacientes estudiados. Predominaron los rasgos esquizotímicos de personalidad, además de la intranquilidad y enuresis. Entre las enfermedades asociadas aparecen las broncopulmonares, la epilepsia y los trastornos ortopédicos. El electroencefalograma fue anormal en uno de ellos. Se comparan nuestros hallazgos con los informados en la literatura y se hacen comentarios.

* Jefa de servicio de psiquiatría del hospital docente pediátrico del Cerro. Instructora de la Facultad No. 2 del ISCMH. Miembro del grupo provincial de salud mental. Especialista de I grado.

** Jefe de servicio de endocrinología del hospital docente pediátrico del Cerro. Especialista de I grado.

*** Jefe de servicio de anatomía patológica del hospital docente pediátrico del Cerro. Instructor de la Facultad No. 2 del ISCMH. Especialista de I grado.

**** Técnico del anatomía patológica del hospital docente pediátrico del Cerro

INTRODUCCION

En 1942, Klinefelter describe a un grupo de pacientes infértiles que tenían ginecomastia, gonadotrofinas elevadas en orina y testículos pequeños que históricamente mostraban fibrosis tubular e hialinización, pero conservaban las células de Leydig. Estos cambios o trastornos fueron designados como síndrome de Klinefelter.¹

Desde 1955, *Nelson* informó la aparición de cromatina sexual positiva en núcleos de células en jóvenes con síndrome de Klinefelter, y a partir de esa fecha, han proliferado las investigaciones, lo que ha ocasionado el incremento de muchos casos más.²

La asociación de deficiencia mental y síndrome de Klinefelter fue señalada, por primera vez, como un hallazgo en uno de los pacientes descrito en el informe original de *Klinefelter y colaboradores*.^{3,4}

A partir de este hecho, comenzaron a realizarse pesquisajes en hospitales de deficientes mentales y se detectaron con relativa frecuencia.

Basados en este antecedente, nos motivamos a realizar esta investigación conjuntamente con el endocrinólogo y el anatomopatólogo de nuestro centro.

MATERIAL Y METODO

Se estudiaron 120 pacientes del sexo masculino en las edades comprendidas entre 10 y 18 años, 40 de ellos procedentes de la institución de salud pública "Rubén Martínez Villena" de retrasados mentales y, el resto, de los pacientes que concurren a la consulta psiquiátrica del hospital pediátrico del Cerro. Ambos grupos de pacientes fueron seleccionados al azar, donde se investigaron, indistintamente, pacientes con diferentes grados de profundidad de retraso.

A cada paciente se le tomaron dos muestras de la extensión bucal.⁵ La técnica utilizada y el procedimiento para la coloración fue el método de Junis.

ANALISIS Y COMENTARIO DE LOS RESULTADOS

De los 120 pacientes estudiados, 66 eran retrasados mentales fronterosos, 14 retrasados mentales ligeros, 15 retrasados mentales moderados, 17 retrasados mentales severos y 5 retrasados mentales profundos.

Se detectaron 3 pacientes para un 2.5% de la población estudiada, 2 de ellos funcionaron como retrasados mentales ligeros y 1 severo (cuadro.)

Ferguson Smith encontró 4 casos con patrón cromatinico positivo entre 325 estudiados, 3 fueron con retardo medio y 1 con retardo severo.

Gornwell y Hermann informaron 3 pacientes con cociente entre 33 y 58.^{3,4}

Por lo que parece, es más probable que se encuentren síndromes de Klinefelter entre individuos con grado medio de retardo mental que entre los grados más severos.

CUADRO

RELACION DE PACIENTES ESTUDIADOS SEGUN COCIENTE INTELECTUAL

	Estudiados	Diagnosticados
Retraso mental fronterizo	66	
Retraso mental ligero	14	2
Retraso mental moderado	15	
Retraso mental severo	17	1
Retraso mental profundo	5	
Total	120 (100%)	3 (2.5%)

Esta cifra de 2,5% de incidencia es alta, si la comparamos con la incidencia de patrón cromatinico sexual positivo, en otros estudios realizados. Por ejemplo en el Hospital de Deficientes Mentales de Pomona, California, donde estudiaron 1 252 hombres y detectaron 10 para una incidencia de 0,8%.¹

En el estudio realizado en el Entese Fountain Hospital, en una población de 425 niños examinados, detectaron el 0,43%.

Ellos lo señalan también asociado al síndrome de Down. Se considera el estimado de 0,26% de la frecuencia del síndrome de Klinefelter en la población normal (una frecuencia de 1 en 560 000 nacidos). Otros lo estiman entre 1: 1 000 ó 1: 3 000.¹

Sir Wegman y Smith en 1963,³ también informaron una incidencia de 1: 658 entre delincuentes juveniles (examinaron a 1 318 pacientes). Además, tenían una gran variedad de desórdenes mentales, que incluyeron episodios de confusión, desórdenes esquizofrénicos, reacciones paranoides, una psicosis maníaco depresiva típica y uno con desórdenes obsesivos.

En los tres pacientes de nuestro estudio, existía antecedente de daño perinatal con anoxia y oxigenoterapia. Aparece parto demorado, llanto estimulado, líquido meconial y otros. Este hecho no aparece indicado en la literatura y sin embargo, llama la atención.

La edad de la madre al nacer el niño, fluctuaba entre 17 y 32 años (17, 23 y 32 años), en esto coincide con otros autores,³ aunque algunos lo señalan entre 40 y 43 años. Encontramos trastornos psiquiátricos entre los antecedentes familiares:

- 1 paciente — abuela
- 1 paciente — tíos y madre

En el otro paciente se desconoce el diagnóstico psiquiátrico de la familia.

Relativamente poco se conoce acerca del psiquismo y la conducta anormal en el síndrome de Klinefelter.⁶

Estudios preliminares indican que estos pacientes tienen una personalidad pasivo-agresiva con tendencia esquizoide añadida a su déficit mental.

En nuestros pacientes predominaron los rasgos esquizotímicos de personalidad, además de intranquilidad y enuresis.

En todos los estudios realizados se señalan trastornos psiquiátricos del tipo de las neurosis y déficit mental en más de la mitad de los pacientes.⁷

Para explicar la patogenia de los trastornos neuropsiquiátricos asociados al síndrome de Klinefelter, se han enunciado varias hipótesis:

- a) Presencia de cromosoma X supernumerario en el sistema nervioso central.⁸
- b) Existencia de un déficit básico de los procesos metabólicos del sistema nervioso central.⁹
- c) Disfunción del sistema límbico.¹⁰
- d) Mala adaptación psicosocial secundaria a las características de su fenotipo.

El estudio electroencefalográfico es con frecuencia anormal, y parece existir una correlación entre este síndrome y la epilepsia.¹¹

En nuestro estudio se realizaron 2 electroencefalogramas: uno fue normal y el otro, informado como límite con escasos elementos lentos en temporal posterior izquierdo y que correspondía a un paciente que presentó convulsiones.

Entre las enfermedades asociadas, detectamos las enfermedades broncopulmonares en los tres pacientes,¹² asma fundamentalmente,¹³ epilepsia en uno, trastornos ortopédicos en 2, hernia inguinal en uno y hemangioma en uno.

Otros autores¹⁴ informan también diabetes mellitus, neoplasia, trastornos alérgicos, várices y obesidad como enfermedades frecuentes asociadas a este síndrome.

CONCLUSIONES

1. La incidencia en la población estudiada fue alta en comparación con lo indicado en la literatura.
2. El síndrome fue detectado entre pacientes con grado medio de retraso.
3. En los tres pacientes aparecen antecedentes de daño perinatal, con anoxia y oxigenoterapia.
4. Predominaron los rasgos esquizotímicos de personalidad, además de intranquilidad y enuresis.
5. Entre las enfermedades asociadas aparecen las enfermedades broncopulmonares y los trastornos ortopédicos.
6. El EEG fue anormal en uno de ellos.

SUMMARY

Rodríguez Méndez, O. et al. *Screening for Klinefelter's syndrome in patients with mental retardation. Some clinical characteristics.* Rev Cub Ped 57: 1, 1985.

One hundred and twenty patients aged 10-18 years, 40 of them from "Rubén Martínez Villena" Public Health Institution and the rest from the psychiatric outpatient service, Cerro Pediatric Teaching Hospital, were studied. To each patient two samples of oral smears were taken. Three patients, 2.5% of the population studied, were detected. Their classification was: mild mental retardation, 2; severe mental retardation, 1. In the three patients, perinatal injury with anoxia and oxygen therapy was found; Mother's age at delivery ranged between 17 and 32 years. Psychiatric disorders among familial pathologic history of the three patients studied were found. Characteristics of schizothymic personality prevailed, besides uneasiness and enuresis. Among associated diseases, bronchopulmonary diseases, epilepsy and orthopedic disorders are observed. Electroencephalogram was abnormal in one of the patients. Our findings are compared with those reported in the literature, and comments are made.

RESUMÉ

Rodríguez Méndez, O. et al. *Dépistage du syndrome de Klinefelter chez des patients avec retard mental. Certaines caractéristiques cliniques.* Rev Cub Ped 57: 1, 1985.

L'étude a porté sur 120 patients âgés entre 10 et 18 ans, dont 40 provenant de l'institution de santé publique "Rubén Martínez Villena", et le reste, des consultations de psychiatrie de l'hôpital universitaire du Cerro. Chez chaque patient, on a fait des prélèvements de l'extension (smear) buccale. La technique employée et le procédé pour la coloration a été la méthode de Junis. On a détecté 3 malades, représentant 2,5% de la population étudiée. Sur ces 3 patients, 2 ont été classifiés comme retard mental léger, et 1 avec retard mental sévère. Chez les 3 patients on a trouvé atteinte périnatale, avec anoxie et oxygénothérapie. L'âge de la mère, à la naissance de l'enfant, oscillait entre 17 et 32 ans. Parmi les antécédents pathologiques familiaux des 3 patients étudiés on rencontre des troubles psychiatriques. Il y a eu une prédominance des traits schizothymiques de personnalité, ainsi que de l'inquiétude et l'énurésie. Parmi les maladies associées on trouve les broncho-pulmonaires, l'épilepsie et les troubles orthopédiques. L'électroencéphalogramme a été anormal chez un malade. Ces trouvailles sont comparées avec celles qui ont été rapportées dans la littérature. Des commentaires sont faits.

BIBLIOGRAFIA

1. Mosier, H. D. et al.: The frequency of the positive sex chromatin pattern in males with mental deficiency. *Pediatrics*. The journal of the American Academy of Pediatrics. No. 2. February 1962. p. 291.
2. Castillo, E.; M. Fernández; J. González: Cromatina Sexual. Resultados en 489 pacientes con distintas endocrinopatías. V Jornada del IEEM. MINSAP. La Habana, noviembre de 1975.
3. Forsman, H.; G. Lambert: Incidence of Klinefelter's Syndrome among mental patients. *Lancet* 1: 1327, 1963.
4. Hamerton, J. L. et al.: Sex Chromosome Abnormalities in a population of Mentally Defective Children. *Br Med J* 220, January, 1962.
5. Padrón, R.; M. Licea: Correlación cariotipo genotipo en el Síndrome de Klinefelter. *Rev Cub Med* 16: 597-608, 1977.

6. *Nielsen, J.*: Klinefelter's syndrome and behavior. *Lancet* 1: 587, 1964.
7. *Alvisa, R. et al.*: Aspectos psicológicos del Síndrome de Klinefelter. Resúmenes de la III Jornada Interna IEEM. La Habana, 1973.
8. *Moor, L.*: Aspects psychopathologiques des polygonosomies masculines (Syndrome de Klinefelter et Caryotype XXX). *Sem Hop Paris* 44: 797, 1966.
9. *Swanson, D. W.; A. M. Stepis*: Psychiatric aspects of Klinefelter's syndrome. *AM J Psychiatric* 126: 814, 1969.
10. *Hunter, H. A.*: Controlled study of the psychopathology and physical measurement of Klinefelter's syndrome. *Br J Psychiatry* 115: 443, 1969.
11. *Hungs, S.; M. Licea*: Hallazgos de Laboratorio en el Síndrome de Klinefelter. *Rev Cub Med* 15: 571-579, 1976.
12. *Zuppinger, K. et al.*: Klinefelter's syndrome: a clinical and cytogenetic study in twenty-four cases. *Acta Endocrinol (suppl)* 113: 3, 1967.
13. *Rohde, R. A.*: Klinefelter's syndrome with pulmonary diseases and other disorders. *Lancet* 2: 149, 1964.
14. *Licea, M.; R. Padrón*: Enfermedades asociadas al síndrome de Klinefelter. *Rev Cub Med* 15: 581-85, 1976.

Recibido: 22 de febrero de 1984.

Aprobado: 5 de mayo de 1984.

Dra. Ovidia Rodríguez Méndez
Hospital pediátrico del Cerro
Servicio de Psiquiatría
Calzada del Cerro No. 2002
La Habana 20
Ciudad de La Habana, Cuba