

ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA

Conferencia

Disforias de género impuestas u obligadas: crónica (fábula y moraleja): entre la salud mental y el funcionamiento orgánico biogenético

Silvia Cristina Chahín Ferreyra

Médica Endocrinóloga Pediatra y del Adolescente.
Miembro de Número de la Asociación Colombiana de
Endocrinología, Diabetes y Metabolismo (ACE), Bogotá.

Valentín Baúl Guarniel es un personaje de ficción nacido en un municipio de Risaralda. Su padre es oriundo de Caldas y su madre del Quindío. Su historia articula una puesta en escena para construir el reto contemporáneo sobre la incongruencia de género por omisiones de la debida diligencia médica clínica, en la ausencia de una etiología sobre las cuestiones del trastorno de diferenciación sexual y desórdenes conexos del desarrollo sexual.

Valentín fue nombrado así por su abuela materna en honor al valor de las gentes del Paisaje Cultural Cafetero de Colombia (PCCC) en las cualidades intangibles de la Unesco. El apellido paterno, Baúl, aunque extraño, es común a toda la comunidad que sabe cargar con todo su esquema histórico en relación con el apellido materno Guarniel, que evoca el carriel con toda su cosmografía de antropología trascendental.

Motivo de consulta de Valentín Baúl Guarniel

Los progenitores de Valentín tienen profesiones completamente relacionadas con el entorno cartográfico. La mamá es abogada y el papá es agricultor. Entre ambos decidieron adoptar un hijo debido a la atípica construcción de género de cada miembro del matrimonio Baúl Guarniel.

En la consulta del Servicio Médico Clínico de Endocrinología Pediátrica, el papá de Valentín expresó su necesidad de adoptar un hijo con problemas de agentes contaminantes utilizados en el agro, para el control de plagas en el cultivo de cacao y macadamia. La mamá de Valentín afirmó esta idea sobre la tendencia del estudio etiológico sobre “incongruencia de género”, porque ella fue paciente del psiquiatra Gustavo Román Rodríguez (QEPD), y exhibió un libro titulado *Por la salud mental. Columnas escogidas* (1999).

Como médica tratante de Suprarrenales y procesos de posicionamiento histológico sobre el estado civil con genotipo y fenotipo para la responsabilidad etiológica sobre el derecho al diagnóstico certero, le informé a los progenitores de Valentín sobre los retos de las omisiones de la debida diligencia médica clínica del hogar de adopción y sobre la presunta asignación de un sexo mal reconocido en el acta y el registro civil de nacimiento.

Valentín nació en Mistrató, Risaralda, el veintiuno (21) de enero de dos mil dieciséis (2016). Curiosamente, ese mismo día se produjo la demanda de inconstitucionalidad, expediente D-10837 contra los artículos 10, 14, 23, 24 y 25 de la Ley 48 de 1993, “Por la cual se reglamenta el servicio de reclutamiento y movilización”, Prestación de servicio militar obligatorio de personas transexuales y transgeneristas.

Como médica tratante de la regla proinfans, advertí en la mamá de Valentín una cuestión deontológica sobre las reeducaciones genitales, que tiene a su cónyuge cuestionado sobre la implicación de practicar una intervención médica clínica con cirugía reconstructiva para Valentín, bebé de tres años y algunos meses de edad y de estar reconocido su sexo en el acta de nacimiento para el momento de la consulta.

El problema de la consulta es que los progenitores adoptantes no conocen la historia clínica del bebé adoptado y el Instituto Colombiano de Bienestar Familiar (ICBF) entregó un varón de sexo masculino con una disforia fenotípica aparente, que demanda una actualización genotípica inmediata junto con un estudio del gen para realizar intervenciones certeras del diagnóstico.

La mamá de Valentín me informó que ella tiene un problema sobre su identidad civil sexual legal por ser una persona de sexo “cambiado” por el Decreto 1227 de 2015; es mujer en su cédula de ciudadanía, pero no tiene clara su situación en el servicio militar colombiano. Procedí a llamar al abogado Federico Mejía Álvarez Gallón López, que es de Armenia, Quindío, para consultar la situación sociojurídica. De inmediato me copió al correo electrónico un argumento extraído de una sentencia hecho a la medida del motivo de consulta: “incon-

gruencias entre la ley y la realidad de la población trans, que termina imponiéndoles cargas administrativas que vulneran sus derechos y que dejan indefinido para sus casos los procedimientos y exigencias legales que deben seguir”, según la Sentencia C-006 de 2016.

El papá de Valentín conoce la condición de su esposa y su historia de amor es inspiradora, porque su origen de hombre de Caldas le había forjado un carácter (hombría) en la Dorada que se atemperó debido a un accidente doméstico que afectó, desde su infancia, su salud sexual y reproductiva.

Reflexiones sobre las disforias de género impuestas u obligadas: entre la salud mental y el funcionamiento orgánico biogenético

Lo primero que se debe hacer es aceptar el problema de seguridad jurídica sobre el derecho etiológico luego de un diagnóstico certero sobre el sexo del bebé Valentín, para solicitar el cambio de su estado civil de acuerdo con la Circular 33 del 24 de febrero de 2015 de la Registraduría Nacional del Estado Civil.

Lo segundo que se debe hacer es revisar el proceso del sexo civil legal sexual de la señora Guarniel, cuyo cambio de sexo fue hecho bajo el Decreto 1227 del 4 de abril de 2015 del Ministerio de Interior y del Ministerio de Justicia y del Derecho.

Lo tercero que se debe hacer es ensamblar la histología del señor Baúl para despejar, ante el matrimonio, toda duda biogenética de la normoconfiguración de Valentín para llegar a un diagnóstico certero y determinar su estado civil.

Lo cuarto que se debe hacer es proponer al ICBF que ubique a los progenitores biológicos de Valentín para realizar un estudio etnográfico, sociológico, geográfico e histológico para detectar la mutación del gen y la causa que pudo originar el asunto; asimismo, para que el ente del Estado solicite la autorización del cambio del estado civil y todos los documentos de adopción bajo la etiología hallada.

La cuestión sobre las reflexiones sobre las disforias de género impuestas u obligadas demanda intersectorializar los servicios de consulta prepersona en el útero, posútero y la vida en rela-

ción con los legados históricos del diagnóstico del síndrome de Harry Benjamin para cuestionar los retos entre la salud mental y el funcionamiento orgánico biogenético en las narrativas creativas de la innovación médica clínica y para fortalecer el anhelo de educarnos cada día más sobre los cambios sociales reflejados en las corrientes psiquiátricas y esotéricas que, finalmente, se superan con un diagnóstico endocrinológico pediátrico sobre las alteraciones del funcionamiento orgánico, que implica la esperanza ingenieril de la normoconfiguración epigenética.

Sin desconocer que solo existen dos sexos biológicos, masculino o femenino, y dado que en relación con la identidad de género existen más de 112 variaciones, insisto en que debemos enfocarnos en la búsqueda de la etiología en los recién nacidos con genitales atípicos.

El reto de la medicina en clave folclore del abogado Euclides Jaramillo Arango (1910-1987), folclorista nacido en Pereira y fallecido en Armenia, atraviesa la historia de las gentes del PCCC, declarado por la Unesco por su valor atípico.

La psiquiatría del fallecido Gustavo Román Rodríguez trae una ilustración perfecta para una familia constituida por tres formas de interpretación médica clínica. *Por la salud mental. Columnas escogidas* es el anverso y el reverso del soporte legal y jurisprudencial anunciado en este escrito fantástico, que interpreta la responsabilidad médica clínica con una etiología certera del trastorno de desarrollo sexual (TDS) y las diferencias en el desarrollo sexual (DDS), según el método de Reconocimiento gonadal civil (REGOCI) de 2017 (Figura 1).



Figura 1. Portada del libro del psiquiatra Gustavo Román Rodríguez.

Conferencia

Transición en la diabetes *mellitus* tipo 1 (DM1)

Juan José Ramírez Jiménez

Médico Endocrinólogo, Pediatra.
Miembro de Número de la Asociación Colombiana de
Endocrinología, Diabetes y Metabolismo (ACE), Pereira.

Los programas de transición en las enfermedades crónicas tienen como fin mantener las metas del tratamiento que se viene cumpliendo desde la niñez o adolescencia, para evitar la aparición o la progresión de las complicaciones relacionadas a la enfermedad primaria.

La continuidad del tratamiento en la DM1 es un proceso gradual desde la adolescencia a la adultez, en el que se programan con antelación los objetivos para un control glucémico adecuado. Globalmente, los programas de transición no están estructurados y no son homogéneos. En la DM1, son muy pocos los pacientes que se evalúan en los primeros tres meses del inicio de la etapa de transición, y se requiere seis meses de intervalo para que el 32 % de los pacientes sea atendido bajo esos lineamientos.

En la DM1 hay variaciones fisiológicas que ocurren durante la conversión de niño a adolescente. La diferencia en el control glucémico entre ambos depende del desarrollo puberal. El niño es más sensible a la insulina por factores que involucran el peso, un menor porcentaje de grasa corporal y una función residual del páncreas endocrino, lo que genera susceptibilidad a la hipoglucemia; en el desarrollo puberal, el adolescente requiere cambios más frecuentes de la dosis de insulina. Hay cambios anatómicos y biológicos por causa de los esteroides sexuales y la hormona de crecimiento, en los que se lleva a cabo un fenómeno de resistencia tisular a la insulina y, por esta razón, en la pubertad hay un nivel mayor de esta hormona para mantener en euglicemia. En los adolescentes diabéticos no existe esta compensación, y las descripciones bibliográficas indican un bajo control glucémico en los adolescentes entre los 13-20 años, con valores de hemoglobina glucosilada (HbA_{1c}) <7,5 % en un 21 % de los pacientes.

La transición en diabetes *mellitus* (DM) se caracteriza por una reducción del control glucémico secundaria a los factores que afectan la calidad de vida. En el marco psicosocial, el adulto emergente es un “adolescente” entre los 18-24 años sin la madurez emocional necesaria para llevar las tareas requeridas para el autocontrol de la enfermedad, incluyendo el horario de ingesta y selección de los alimentos, la adherencia farmacológica y la programación de citas médicas. Se favorece

la reaparición de complicaciones agudas y la presencia de las complicaciones crónicas de la DM, que evolucionan de forma silenciosa en la adolescencia, lo que genera citas adicionales con otros especialistas, hospitalizaciones y polimedicación, y obligan a modificar el estilo de vida. El 10 % y el 30 % de adolescentes DM1 y DM2, respectivamente, presentan microalbuminuria; por su parte, la aterosclerosis se establece desde la adolescencia y se precipita por la dislipidemia diabética.

En el ámbito pediátrico nos son frecuentes estas complicaciones crónicas; los pediatras no están familiarizados con su tratamiento, existe un número menor de guías de práctica clínica y los medicamentos utilizados no han sido aprobados de forma oficial.

En el adulto emergente con patologías crónicas existe una mayor frecuencia de enfermedades psiquiátricas, como el trastorno de ansiedad y el trastorno depresivo (30 % de incidencia), los más frecuentes en la población diabética. En las alteraciones psiquiátricas hay una relación entre hipercortisolismo e hiperglucemia, confusión entre los síntomas de ansiedad e hipoglucemia, fobia a la hipoglucemia. Los trastornos de la conducta alimentaria no detectados (2,5 veces más frecuente) y la anhedonia de las enfermedades psiquiátricas limitan el cumplimiento del régimen de insulina, además hay conductas de riesgo, como el consumo de alcohol, tabaco y drogas. En una cohorte de 117 pacientes con DM1 se determinó que el 47 % había consumido alcohol, 29 % como hábito excesivo y 34,7 % ligado al consumo del tabaco. En consejería sexual y reproductiva, hay factores de riesgo para el control glucémico óptimo; el 39 % de las mujeres con DM1 no usan anticonceptivos o los utilizan erróneamente, lo que conlleva riesgos ya conocidos.

Las estrategias para reducir el deterioro del control glucémico y la frecuencia de las hospitalizaciones van dirigidas a mantener la educación y reforzar las pautas previamente aprendidas, que se centralizan en la detección de los posibles factores de estrés metabólico o psicológico. En general, el objetivo es fomentar el desarrollo de programas de salud que permitan la continuidad del cuidado transicional.

Lo primero que se debe hacer es puntualizar la edad del cambio de médico, para que un año antes se empiecen a resumir los datos más importantes de la historia clínica. De manera universal, se toman los 18 años como edad de cambio, y los elementos a incluir en la historia clínica de transición son:

- Fecha del diagnóstico e iniciación de complicaciones agudas.
- Etiología: autoinmunidad.
- En caso de autoinmunidad: otras patologías autoinmunes.
- Complicaciones crónicas.
- Tratamiento de complicaciones crónicas.
- Esquema actual de insulina: régimen basal de bolo, dosis diaria total.
- Última hospitalización por causa de la diabetes.
- Número de mediciones al día.
- Uso o no de tecnología en diabetes.
- Resumen de visitas a otras especialidades: nefrología, oftalmología, cardiología y evaluación integral en la búsqueda de pie diabético.
- Historial de patologías psiquiátricas y visitas a esta especialidad.

- Además, se debe evaluar el perfil y las habilidades:
- Pautas del manejo de la hipoglucemia: clasificación y tratamiento.
 - Detección del día de la enfermedad: medición de cetonas e interpretación.
 - Nutrición: índice glucémico, etiquetas nutricionales, relación insulina-carbohidratos y factor de corrección.
 - Manejo de la diabetes con el ejercicio.
 - Obesidad y trastornos de la conducta alimentaria.
 - Conductas de riesgo.
 - Planificación familiar.

Se concluye que los programas de transición son obligatorios en el manejo de toda enfermedad crónica, como parte del tratamiento integral, con el objetivo de prevenir complicaciones y no deteriorar la calidad de vida del paciente.

Conferencia

Hiperplasia congénita de suprarrenales

Mauricio Coll Barrios

Médico Endocrinólogo Pediatra.
Miembro de Número de la Asociación Colombiana de Endocrinología, Diabetes y Metabolismo (ACE), Bogotá.

La hiperplasia congénita de suprarrenales constituye un grupo de alteraciones enzimáticas, de origen hereditario, que conlleva desde una disminución en la producción del cortisol a una pérdida del retrocontrol hipotálamo-hipofisiario, con un aumento de la hormona corticotropina (ACTH, por sus siglas en inglés) y, por tanto, a una hiperplasia de las glándulas suprarrenales. Su transmisión es autosómica recesiva y se encuentra entre las enfermedades hereditarias más frecuentes. La incidencia global es del orden de 1 de cada 13 000-1 de cada 15 000 personas, pero con una gran variabilidad de acuerdo con la localización geográfica.

Las enzimas necesarias para la formación del cortisol y de los mineralocorticoides son citocromos (se producen hidroxilaciones), con excepción de la 3 β -hidroxiesteroide deshidrogenas (3 β -HSD). El precursor de todas las hormonas esteroideogénicas es el colesterol, específicamente el de baja densidad (LDL-c). Las mutaciones u otras alteraciones en las enzimas comprometidas en la síntesis del cortisol van a producir manifestaciones clínicas y un perfil esteroideo característico para cada mutación.

Más del 90 % de las hiperplasias congénitas de suprarrenales se deben a alteraciones de la 21-hidroxilasa (P450c21);

en orden de frecuencia sigue el déficit en la 11-hidroxilasa (P450c11), con el 5 % aproximadamente, y luego el de la 3 β -HSD, de la 17-hidroxilasa y el de la 20-22-desmolasa (P450scc).

Déficit en la 21-hidroxilasa

El gen que codifica para esta enzima se encuentra en el brazo corto del cromosoma 6. La mayoría de las alteraciones se deben a mutaciones puntuales, pero también se pueden encontrar rearrreglos por grandes deleciones o por conversiones génicas.

Clínicamente, hay una masculinización de los órganos genitales externos en el paciente XX. El aspecto de los órganos genitales externos (OGE) tiene un amplio espectro, que va desde el clítoris hipertrófico sin fusión de labios hasta la apariencia completamente masculina sin gónadas palpables (Prader I a V). Los genitales internos son femeninos, con presencia de ovarios, útero y trompas de Falopio. Todo "varón" a quien no se le palpen los testículos, debe tener un cariotipo y un seguimiento estricto.

En los pacientes de sexo masculino, el aspecto de los OGE es normal; una pigmentación que también se puede observar en los mamezones orientará el diagnóstico, pero pierde su valor en poblaciones mestizas, como la nuestra. En dos tercios de casos hay una pérdida salina, que generalmente no se manifiesta antes del cuarto día de vida.

La sospecha clínica encaminará el interrogatorio hacia la búsqueda de consanguinidad, de casos similares y de muertes

sin diagnóstico claro durante el primer año de vida. Se debe solicitar la interconsulta urgente con el Endocrinólogo Pediatra. Si existe una fuerte sospecha, se tomará una muestra de sangre para exámenes posteriores y se iniciará la administración de hidrocortisona por vía oral, 25 mg/m² de superficie día repartida en cuatro dosis, y 9 alfa-fludrocortisona, si hay un desequilibrio hidroelectrolítico o si los valores de la renina son altos. Un suplemento de sal puede ser necesario desde temprana edad.

Déficit en la 11-hidroxilasa

El gen que codifica para P450c11 está en el brazo largo del cromosoma 8: 8q22. El aspecto de los OGE es similar al del déficit anterior, pero nunca encontraremos una pérdida salina. El perfil suprarrenal muestra valores de androstenediona más altos y bajos en 17-OHP, que en el déficit en la 21-hidroxilasa. El nivel de sodio es normal y existen una tendencia a la hipopotasemia debido a la acumulación de metabolitos similares a la aldosterona o *aldosterona-like*.

Déficit en 3β-HSD

La conversión de los compuestos delta 5 (pregnenolona, 17-OH-pregnenolona y dehidroepiandrosterona [DHEA]) en compuestos delta 4 (17-OH-pregnenolona, 17-OH-progesterona y androstenediona) depende de esta enzima. Existen dos genes que codifican para dos isoenzimas que tienen la misma función, pero se expresan en diferentes tejidos, ambos se encuentran en el cromosoma 1 y tienen una homología del 93,5 %. La 3β-HSD de tipo I se expresa en el hígado, el riñón, el tejido adiposo y la piel, así como en la placenta. La de tipo II tiene expresión exclusiva en las glándulas suprarrenales y en las gónadas; las anomalías de este tipo son las que producen la hiperplasia congénita de suprarrenales.

El aspecto de los OGE en los individuos XY es ambiguo, generalmente con un pene pequeño, hipospadias importante y escroto bífido, en el que casi siempre se encuentran testículos de volumen normal. Existen dos formas: una sin pérdida salina y otra con grados variables de pérdida de sal, y que se manifiesta generalmente en los primeros meses de vida, debido a la insuficiencia de la producción de aldosterona. Los laboratorios

muestran un nivel muy elevado de sulfato de dehidroepiandrosterona (DHEA-S), con valores que superan los 800 µg/dL.

Como los metabolitos delta 4 pueden estar elevados por la conversión periférica, se pueden presentar dudas diagnósticas. Por lo general, las niñas no presentan ambigüedad sexual, y solamente el desequilibrio hidroelectrolítico es el que hace considerar esta entidad. El tratamiento médico se hace con glucocorticoides, mineralocorticoides y suplemento salino, si fuere necesario.

Déficit en la 20-22-desmolasa (P450scc) y en la 17-hidroxilasa (P450c17)

Son excepcionales. En el primero, el aspecto de los OGE es siempre femenino y existe una disminución muy importante de todos los metabolitos de la glándula suprarrenal. En el segundo caso, las niñas no presentan ambigüedad sexual, pero la pubertad no se produce espontáneamente, los ovarios son grandes, los niveles de la hormona foliculoestimulante (FSH, por sus siglas en inglés) y la hormona luteinizante (LH, por sus siglas en inglés) son altos y, en ambos sexos, hay presencia de hipertensión arterial más o menos evidente. En el varón hay un desarrollo insuficiente de los OGE y también se presentan alteraciones en la pubertad. El tratamiento se basa en la administración de glucocorticoides.

Conclusiones

La hiperplasia congénita de suprarrenales es un conjunto de enfermedades autosómicas recesivas, que produce alteraciones del desarrollo genital, con ambigüedad sexual en las niñas, en sus formas más frecuentes. Por ser una urgencia médica y social, el pediatra debe poseer una información adecuada para instaurar un manejo rápido y, además, no debe brindar información errónea a la familia del paciente, que pueda ocasionar problemas civiles y aumentar la ansiedad que estas patologías producen.

La intervención temprana por parte de un grupo multidisciplinario con experiencia es prioritaria. Se debe recalcar que existe una posibilidad de que nazca otro hijo con la misma enfermedad y, por consiguiente, se debe solicitar a los padres que le manifiesten a este grupo el deseo y la ocurrencia de nuevos embarazos.

Conferencia

Manejo del paciente con Klinefelter y Turner

Martín Toro R.

Médico Pediatra Endocrinólogo.

Docente del Departamento de Pediatría y Puericultura, Facultad de Medicina, de la Universidad de Antioquia.

La transición desde el cuidado de la salud de la atención pediátrica hasta la medicina del adulto constituye un período crítico, sobre todo en el campo de las enfermedades crónicas, en donde las condiciones del paciente, propias de su adolescencia, así como la delegación del autocuidado por parte de los padres, los cambios de profesionales sanitarios y centros de atención, entre otras variables, pueden generar pérdidas del seguimiento y la discontinuación de tratamientos médicos. Esto tiene posibles implicaciones serias en la salud y la vida adulta, por lo que se hace indispensable que los pacientes y sus familiares cuenten con el conocimiento, la concientización y el empoderamiento de la enfermedad.

El síndrome de Turner es una de estas condiciones crónicas, con alta morbimortalidad, caracterizada por una alteración cromosómica causada por la pérdida total o parcial de uno de los cromosomas X. Este síndrome afecta aproximadamente 1 de cada 2500 niñas nacidas vivas, con un espectro clínico variable, que afecta todos los sistemas. Dentro de sus características principales están los problemas del crecimiento (con alto riesgo de baja talla adulta) y la insuficiencia ovárica, así como enfermedades cardiovasculares, afectación renal, pérdida auditiva, aumento del riesgo de autoinmunidad e hipotiroidismo. El manejo de esta condición requiere atención por parte de un equipo multidisciplinario compuesto por endocrinólogos, ginecólogos, cardiólogos, genetistas, otorrinolaringólogos y especialistas en fertilidad. Adicionalmente, estas niñas en particular tienen un componente neurocognitivo, y de ansiedad, que puede afectar su seguimiento, por lo que el acompañamiento de especialistas en comportamiento y salud mental es fundamental.

El objetivo del manejo es lograr la máxima funcionalidad y calidad de vida, por lo que la atención debe prestarse de forma continua y las condiciones médicas evaluadas en la infancia deben monitorizarse en la vida adulta, con especial cuidado en los problemas cardiovasculares; además, se debe completar el tratamiento para la talla baja y la inducción del desarrollo

puberal, adicionando tamizaciones posteriores para hipertensión, diabetes *mellitus*, dislipidemia y osteoporosis.

El síndrome de Klinefelter es la alteración cromosómica más frecuente en hombres, que afecta a 1 de cada 650 recién nacidos varones, y se caracteriza por la presencia de uno o más cromosomas X extra. En adolescentes y adultos jóvenes, se presenta con degeneración testicular, testículos pequeños y azoospermia, asociadas a un grado variable de hipoandrogenismo y a una historia previa de problemas de aprendizaje, trastornos del comportamiento y dificultades sociales. Adicionalmente, estos pacientes presentan un aumento de la adiposidad troncal con riesgo alto de síndrome metabólico, baja masa ósea, tumores, enfermedades autoinmunes y disfunción tiroidea.

El espectro clínico es amplio y puede pasar desapercibido en los primeros años, lo que aumenta la frecuencia del diagnóstico en la adolescencia y adultez temprana. A partir del diagnóstico, se debe brindar una atención integral, preventiva y multidisciplinaria, con la participación de un endocrinólogo, psicólogo/psiquiatra, neurólogo, urólogo, sexólogo, genetista y un especialista del equipo de fertilidad. Los focos del manejo en la transición van dirigidos a la preservación de la fertilidad, la terapia de reemplazo con testosterona y la búsqueda de condiciones asociadas.

Estos pacientes tienen un riesgo más elevado de hospitalización, especialmente por las malformaciones congénitas, endocrinas, psiquiátricas y metabólicas, y una disminución de la expectativa de vida, un incremento en la mortalidad por un amplio rango de condiciones como diabetes *mellitus* tipo 2 (DM2), enfermedad cardiovascular, trombosis/embolismo, osteoporosis, cáncer, epilepsia, enfermedades autoinmunes e infecciosas.

Un sistema de transición en el cuidado de la salud debería apoyar a los adolescentes y adultos jóvenes con condiciones raras, como el síndrome de Turner y el síndrome de Klinefelter, en su manejo integral y multidisciplinario, con un seguimiento médico periódico con especial atención en las características propias de los síndromes y las comorbilidades asociadas; asimismo, se debe sumar un acompañamiento en los aspectos biopsicosociales, como el trabajo, la escolaridad, los grupos de apoyo y el entorno social, con el fin de mejorar la calidad y la expectativa de vida de estos pacientes, y disminuir las comorbilidades a largo plazo.