

# TDAH y síndrome de Klinefelter: la importancia pronóstica de la detección precoz

Javier Sánchez-García<sup>1</sup>  
María Sereno<sup>2</sup>  
Elena Gutiérrez Álvarez<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Psiquiatría  
del Hospital  
12 de Octubre  
Pabellón Medicina  
Comunitaria

<sup>2</sup>Servicio de Oncología  
Médica del Hospital  
La Paz

## Resumen

Se presenta el caso clínico de un varón de 19 años de edad, con conductas delictivas y consumos tóxicos que fueron considerados como secundarios a un trastorno antisocial de personalidad, en el que la buena respuesta al metilfenidato y un patrón de hiperactividad e impulsividad persistentes hizo sospechar la existencia de un TDAH del adulto, no detectado en la infancia. Su morfotipo peculiar y algunos de sus síntomas llevaron a un diagnóstico genético tardío de Síndrome de Klinefelter. La concurrencia de estas condiciones biológicas ignoradas y no tratadas, con unas circunstancias psicosociales adversas en la infancia configuró un cuadro abigarrado, con conductas antisociales de repercusión para sí y para otros. La base genética del TDAH, su correcto tratamiento farmacológico en la infancia y su controvertido diagnóstico en la forma del adulto tiene considerable interés por su relación con los consumos tóxicos y las conductas disruptivas para el individuo y para la sociedad.

**Palabras clave:** TDAH. Síndrome de Klinefelter. Trastorno antisocial de personalidad. Metilfenidato.

## Summary

We present a 19 years old man who presented delictive behaviour and illicit drugs abuse considered as secondary to an antisocial personality disorder. Good response to methylphenidate and persistent hiperactivity and impulsivity led to diagnose an ADHD in the adult, not diagnosed in the childhood. His strange habit and other symptoms allowed to diagnosed genetically a Klinefelter's Syndrome. The comorbidity of these unknown and untreated biological conditions with adverse psychosocial circumstances during the childhood drawn a bizarre picture, with disruptive behaviour against himself and others. Genetical origin of ADHD, its correct pharmacological treatment during the first years of life and the controversial diagnosis of the adult type has great interest because of its link with drugs abuse and disruptive behaviour.

**Key words:** Klinefelter's Syndrome. Antisocial personality disorder. Methylphenidate. ADHD.

JL era un varón soltero de 19 años cuando contacta en 1993 con los Servicios de Salud Mental (SSM), había cumplido el Servicio Militar en la Legión y convivía con sus padres. Acudía a urgencias por alteraciones conductuales (heteroagresividad contra familiares, consumo masivo de hachis y alcohol). Tratado en el ámbito privado con fluoxetina y benzodiacepinas, había abandonado medicación y seguimiento y no aportaba informes. Exponía con intención intimidatoria que "le había ajustado las cuentas" a su psiquiatra anterior: "con la fluoxetina ésa casi palmo". Su madre ratificaba dicho empeoramiento. Se quejaba de mala conducta, en consonancia con una acentuación de los rasgos de personalidad predominantes desde la pubertad. Así, había perdido su afabilidad, haciéndose más desconfiado y rudo. Nunca había alcanzado un buen rendimiento durante su escolarización, abandonó prematuramente los estudios y siendo expulsado de diversos centros. Según su madre siempre había sido un niño inquieto, impredecible y capaz de explotar cuando se le trataba de imponer cualquier actividad. Con 14 años había prendido fuego a un aula del colegio teniendo entonces una estancia fugaz en un Centro Reformatorio. Acudía con armas marciales al colegio, manteniendo amedrentados a alumnos y profesores, y aparentemente a los 13 años había comenzado los consumos tóxicos inhalando pegamento. Todo el comportamiento disruptivo se había acentuado durante el Servicio Militar, lo que los familiares del paciente atribuían al consumo de alcohol y hachis, ocasionalmente de cocaína esnifada.

Explorado en la sala de urgencias, destacaba la existencia de incoherencias ocasionales, así como de respuestas inadecuadas a preguntas sencillas. No existía aplanamiento ni restricción en la calidad de sus afectos. En virtud de las aparentes discordancias entre el motivo de consulta específico y los hallazgos psicopatológicos el paciente es ingresado para estudio. Durante su estancia en planta se destaca un

Correspondencia:  
Javier Sánchez García  
Hospital 12 de Octubre  
Avda. Córdoba Km 5,400  
28049 Madrid  
E-mail:  
javisangarcia@yahoo.com

pensamiento pobre, con baja capacidad para la abstracción y un discurso inundado por sartas de pararrspuestas. Alude a dudosas interpretaciones delirantes y alucinaciones visuales muy fantásticas y poco consistentes. Afirmaba ver a Ruiz Mateos y a Roldán que le decían: “iropa, roba, roba!”, y que “había un dispositivo policial para su vigilancia”, pero su actitud en la planta era normal, no existía conducta alucinatoria ni suspicacia. Segundo de cuatro hermanos, convivía con sus padres. Su madre denunciaba que ella y sus cuatro hijos habían sufrido malos tratos. Expresaba sentimientos de culpa por no haber protegido a JL, con el que según su relato, su marido se ensañaba. Aludía así a un episodio en que el padre había encerrado a JL en el maletero durante un viaje de Madrid a Rota en Agosto porque no dejaba de moverse y pelearse con su hermano. Lo había dejado cinco horas encerrado allí, sin agua ni comida. Interrogado al respecto, JL que se refería a su padre como “el sapo” explicaba que “ahora habían cambiado las tornas”, que le iba a devolver los cuidados que él les había dado de niño: “ojo por ojo y víscera por víscera”. Manifestaba “soy la cólera del Anticristo, el dedo que os señala es el dedo que apretará el gatillo, el dedo que masturba a la novia de la Muerte”. Sorprendentemente su paso por La Legión no se había acompañado de actos indisciplinados reseñables. No existían antecedentes familiares psiquiátricos. Los tests de personalidad mostraban puntuaciones altas en los rasgos antisociales y sádicos, y en menor medida en la esfera narcisista y paranoide. Las pruebas complementarias de rutina: hemograma y bioquímica no muestran alteraciones relevantes. Dado el antecedente del consumo en grandes cantidades de hachís, y la positividad a tóxicos en orina se formula el diagnóstico de psicosis cannabinoidea con rasgos de personalidad sádica-antisocial y se pauta tratamiento con Tioridazina 200 mg/día.

En Noviembre de 1995, dos años después del primer ingreso, y tras un seguimiento ambulatorio casi nulo, el paciente vuelve a Urgencias. Expresaba que desde hacía 1 mes presentaba vivencias extrañas (“la televisión me hablaba y la he tirado por la ventana”). El paciente no acudía a las citas con su psiquiatra y había abandonado la medicación. En el ingreso no se establece ideación delirante, ni fenómenos de primer rango, sin embargo se refleja la existencia de un lenguaje pobre, y dificultades para el pensamiento abstracto sugerente de un cociente intelectual límite. Una exploración neuropsicológica más detallada certifica dificultades en el mantenimiento de la atención, en la lectura y en la abstracción, estando sus CI global, verbal y manipulativo en el límite bajo de la normalidad (sin embargo su colaboración fue reflejada como parcial). Se introduce

tratamiento con haloperidol 8 mg/día, lográndose una rápida desaparición de la heteroagresividad. Las dudas sobre la veracidad de sus síntomas se confirman en la segunda entrevista, cuando expresa “que se hizo pasar por loco” después de que se le fuera la mano, que en realidad había tirado la televisión para “ver si enganchaba a alguna de las bijorreras del vecindario”. JL demostraba en general, una actitud global de satisfacción por la impunidad que se seguía de sus actos, junto con la que le producía ufanarse en su capacidad para engañar a los psiquiatras de urgencia, a la policía y a los jueces. Si bien sus recursos yoicos eran muy limitados, tenía una especial facilidad para mantener una actitud fanfarrona, de regodeo; aunque algunas de sus frases podían parecer superficialmente ingeniosas, éstas formaban un repertorio muy limitado, habitualmente empleadas fuera de contexto y todas plagio de otros. Se inicia entonces una rutinaria actitud aprendida, en virtud de la cual, tras ser dado de alta con el juicio clínico de trastorno facticio y consumo de tóxicos, el paciente acude repetidas veces a Urgencias, aduciendo sintomatología espuria, que empieza a ser habitualmente desestimada.

Hecho ya frecuentador de la Urgencia, y tras una intoxicación etílica refiere haber “hecho un peregrinaje” desde Aranjuez hasta El Escorial; tras unas horas de observación y pasada la intoxicación etílica no se detecta productividad alguna: “quienes tenéis el problema sois vosotros, yo he visto muchas películas, pero vosotros os las creéis”. Meses después los psiquiatras que lo habían atendido serían citados para testificar como peritos, dado que se le imputaban dos delitos, uno de robo de un automóvil y otro de atraco con intimidación en las fechas en las que manifestaba haber “estado sin cabeza”. En 8/1996, ingresa voluntariamente trasladado desde un pueblo de Avila, donde protagoniza un incidente violento con el cura. Tras pernoctar en la sacristía de la Iglesia se bebe el vino de la consagración. Se suscita una disputa banal con el sacerdote, quien acaba prohibiéndole dormir allí. Como represalia, JL quema el confesionario y pinta cruces invertidas y esvásticas en el retablo mayor. El incidente era descrito con simpleza. Verbalizaba su deseo de ingreso para evitar el calabozo. Copiaba burdamente las experiencias psicóticas de otros pacientes ingresados a los que había oído comentar alucinaciones o delirios; describía en fin, todo lo anterior con un formato barroco y una indiferencia afectiva real que sugerían manipulación. Con el juicio clínico de trastorno de conducta en paciente con cociente intelectual límite, y el de consumo de tóxicos sin dependencia, se pauta tratamiento con periciazina y es remitido a seguimiento ambulatorio.

A partir de éste, se sucederán ingresos en los que la secuencia abandono del tratamiento, consumos tóxicos y auto-heteroagresividad sobre familiares y terceros, se reitera. Su exploración psicopatológica-tipo es un discurso pródigo en ideas deslavazadas con frecuentes pararrespuestas. Suele presentar contenidos "pseudomísticos" no delirantes, congruentes con las enseñanzas de las comunidades terapéuticas de ayuda a toxicómanos, donde a temporadas permanecía acogido. En estos ingresos intercala temas irrelevantes, junto con otros sobre su personalidad y quejas sobre el tamaño de su pene. Se prescribe tratamiento con cisordinol depot. Seguirá meses con su tónica de vida marginal, deambulando por la ciudad, traficando en pequeña escala con sustancias ilegales y visitando múltiples veces la urgencia, traído por cuerpos policiales, tras provocar altercados y escándalos de distinta índole. Secuencialmente diagnosticado de psicosis cannabinoide, CI límite, abuso de tóxicos y trastorno de personalidad antisocial, en su séptimo ingreso se objetivan leve inquietud psicomotriz y rumiaciones en torno a diversos temas (consumo de drogas, tamaño de sus genitales, identidad sexual), con una actitud pueril, sin conciencia alguna de enfermedad. Presentaba hemograma, bioquímica y orina normales, tóxicos en orina negativos, su TC mostraba un dudoso borramiento de silla turca. El SPECT mostraba hipoperfusión en lóbulos frontales. Dadas sus dificultades durante los años de aprendizaje, la impulsividad y la inestabilidad adulta se realiza WURS, (puntuación de 95), sugerente de la existencia de un Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH). Se instaura metilfenidato, retirándose el depot. La mejoría conductual es espectacular.

En ocho años, había acudido muy irregularmente a las consultas ambulatorias. Tras su último ingreso, y conminado judicialmente a seguir tratamiento psiquiátrico, mejora el cumplimiento, con seguimiento puntual. Visualmente se nos presentaba un individuo corpulento de 27 años, avejentado, de 1,90 metros, morfotipo extraño, rasgos afeminados, cuyas dificultades para la abstracción delatan un cociente intelectual limítrofe. Exponía preocupaciones obsesivas acerca de su identidad y de su orientación sexual, "con 13 años me preguntaba si era chico o chica". Había llegado a depilarse las cejas, para parecer una mujer. Añade "un día estaba mirando vídeos porno, y oí una voz que me decía que no todo el mundo tiene el pene igual de grande". El informe urológico detalla una ginecomastia bilateral, simétrica e indolora, con distribución de vello y patrón de obesidad ginoide, con un predominio de grasa en localizaciones inhabituales, y escasez de la misma en glúteos y extremidades. Por fin, en su examen genital aprecia-

ba la existencia de testes de pequeño tamaño (2'5-3 cm de diámetro) de consistencia dura, y pene de 6 cm, sin signos de virilización, y con escaso vello púbico. El endocrinólogo informa de niveles elevados de LH y FSH y estradiol con muy bajos niveles de testosterona (0,5 ng/ml normal 2,7-10-7), y cociente estrógenos/testosterona aumentado, el cariotipo en leucocitos expresa un patrón 47XXY, y confirma la sospecha de Síndrome de Klinefelter (SK). Se instaura así tratamiento con andrógenos inyectados. Adecuado entre el último ingreso (1/2000) y el diagnóstico de su SK, a los dos meses del inicio del tratamiento con andrógenos expresa: "el otro día fui a un bar de ambiente y me enrollé con un crío de 15 años". Acogido por su hermana, comenta que unos días antes había puesto una cinta de vídeo porno, y que le había tocado las genitales a su sobrina de 10 años. "Hay días que me hago diez masturbaciones, veo muchas películas porno. Estoy deseando que se vaya mi hermana de casa para ver películas porno y hacerle barbaridades a mi sobrina". Se suspende el tratamiento androgénico, con una disminución de dicha pulsión. Poco después la hermana del paciente lo echa de casa. En 9/2002, al intentar acceder a hurtadillas al domicilio materno por un balcón, se precipita al suelo desde un tercer piso. Tras 5 días en coma, fallece. No constaba intención autolítica y la muerte se consideró accidental.

Diagnosticado de trastorno antisocial de personalidad (TAP), es incierto qué parte de su impulsividad, sus conductas sexuales desviadas y su falta de empatía se debían a la interconurrencia de los otros diagnósticos realizados (TDAH y SK). La mejoría conductual tras la introducción de metilfenidato y la ocasional capacidad de empatizar con el sufrimiento ajeno que se siguió son datos a favor del TDAH. La neuroimagen mostró un patrón compatible con el TAP, aunque la hipoperfusión frontal también podría explicarse por un TDAH (Spalleta 2001). El paciente obtuvo una alta puntuación en la escala WURS (Rodríguez Jiménez, 2001; Ward, 1993), pero también en los 2 factores de la escala PCL-R de Hare para psicopatía. De idéntico modo, el policonsumo tóxico se asocia a ambos tipos de trastornos (Ponce Alfaro, 2000; Clure, 1999). Todo ello sugiere que el sujeto presentaba un SK asociado a un TDAH (Roy-Birne, 1997; Gross, 1999) y que la exacerbación de la conducta sexual pudiera haberse debido al tratamiento androgénico. El TDAH se ha asociado con la aparición de paidofilia y otras parafilias, hallándose incrementado en agresores sexuales (Kafka, 1998; Blocher, 2001) y en la trisomía XXY. La distinción entre el TDAH y el TAP es objeto de profusa investigación, y su trascendencia clínica, terapéutica y pronóstica indudable. El SK, la más frecuente

cromosopatía sexual, afecta a 1/500 varones. La sospecha clínica, ante una elevada talla, testes pequeños y de consistencia dura, y rasgos de hipoandrogenismo reviste importancia, ya que un tratamiento precoz mejora la virilización, y la autoestima de los pacientes, disminuyendo complicaciones como los trastornos de conducta (Kessler, 1973; Moor, 1972; Nielsen, 1974; Baker, 1972). JL fue cumpliendo muchos trastornos descritos como aumentados en los pacientes con SK. Así, cronológicamente, el trastorno de personalidad antisocial (Jorgensen, 1981; Marinita, 1981; Nielsen, 1980; Paty, 1978; Gebala, 1977; Trixler, 1976), los consumos tóxicos, (Nielsen, 1969; Nielsen, 1971), el retraso mental leve (Bieder, 1974; Krizowski, 1971) y los trastornos sexuales (baja potencia sexual, travestismo, y paidofilia). Es difícil elucidar en qué medida un TDAH no tratado o una cromosopatía de manifestación precoz condicionan biopsicosocialmente la estructuración de la personalidad (Gebala, 1977; Forssman, 1970), sobre todo cuando se imbrican con factores psicosociales como las vejaciones en etapas precoces de la cristalización del psiquismo. JL. nunca se vinculó, y su desconfianza fue tan marcada como para no pedir ayuda por sus dificultades sexuales, ni aceptar una mínima alianza terapéutica. Cuando los factores biológicos parecían controlados, su caótica patobiografía tuvo un trágico desenlace.

## Bibliografía recomendada

- Baker D. Chromosome errors and antisocial behavior. *CRC Crit Rev Clin Lab Sci* 1972;3(1):41-101.
- Baker D, Telfer MA, Richardson CE, Clark GR. Chromosome errors in men with antisocial behavior. Comparison of selected men with Klinefelter's syndrome and XYY chromosome pattern. *JAMA* 1970;214(5):869-78.
- Bieder J. Mental status in Klinefelter's syndrome. *Ann Med Psychol (Paris)*.1974;2(1):7-18.
- Borini P. Prevalence of "bayonet finger": a manifestation of attention-deficit hyperactivity disorder among male alcoholics and psychotics. *Arq Neuropsiquiatr* 1999;57(2A):225-32.
- Blocher D, Henkel K, Retz W, Retz-Junginger P, Thome J, Rosler M. Symptoms from the spectrum of Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder (ADHD) in sexual delinquents. *Fortschr Neurol Psychiatr* 2001;69(10):453-9. German.
- Brown WM. Sex chromosome aneuploidy in man and its frequency, with special reference to mental subnormality and criminal behavior. *Int Rev Exp Pathol* 1969;7:31-97.
- Clure C, Brady KT, Saladin ME, Johnson D, Waid R, Rittenbury M. Attention-deficit/hyperactivity disorder and substance use: symptom pattern and drug choice. *Am J Drug Alcohol Abuse* 1999;25(3):441-8.
- Ferdon NM. Chromosomal abnormalities and antisocial behavior. *J Genet Psychol* 1971;118(2d Half):281-92.
- Firko M, Matuszewicz T, Trembla K. Chromosomal determination of pathological personality development in man. *Psychiatr Pol* 1971;5(3):317-24.
- Gebala A, Grzeszyk C, Kowalczyk J, Kozłowska M, Zarzyka K. Effect of congenital and environmental factors on antisocial behavior in Klinefelter's syndrome. *Pediatr Pol.* 1977;52(8):899-904.
- Gross J, Blocher D, Trott GE, Rosler M. Assessment of the attention-deficit hyperactivity disorder in adults. *Nervenarzt* 1999;70(1):20-5.
- Forssman H. The mental implications of sex chromosome aberrations. *Br J Psychiatry* 1970;117(539):353-63.
- Jorgensen G. Chromosome anomalies and their consequences for deviant behavior (author's transl). *MMW Munch Med Wochenschr* 1981 23;123(4):119-23.
- Kafka MP, Prentky RA. Attention-deficit/hyperactivity disorder in males with paraphilias and paraphilia-related disorders: a comorbidity study. *J Clin Psychiatry* 1998;59(7):388-96; quiz 397.
- Kessler S, Moos RH. Behavioral aspects of chromosomal disorders. *Annu Rev Med* 1973;24:89-102.
- Krzyzowski J, Wasilewski B. Chromosome Y abnormalities and their psychopathological sequelae. *Psychiatr Pol* 1971;5(4):465-8.
- Marinina GP. Incidence of 47,XXY and 47,YYY karyotypes among the mentally ill who have committed antisocial acts. *Genetika.* 1981;17(1):165-73.
- Maugh's SB. Criminal psychopathology. *Prog Neurol Psychiatry* 1969;24:407-13.
- Moor L. A gene for delinquency. Myth or reality?, *Ann Med Psychol (Paris)*. 1972;2(4):520-7.
- Nielsen J, Johnsen SG, Sorensen K. Follow-up 10 years later of 34 Klinefelter males with karyotype 47,XXY and 16 hypogonadal males with karyotype 46,XY. *Psychol Med* 1980;10(2):345-52.
- Nielsen J, Henriksen F. Incidence of chromosome aberrations among males in a Danish youth prison. *Acta Psychiatr Scand* 1972;48(2):87-102.
- Nielsen J, Christensen AL. Thirty-five males with double Y chromosome. *Psychol Med* 1974;4(1):28-37.
- Nielsen J, Tsuboi T, Tuvér B, Jensen JT, Sachs J. Prevalence and incidence of the XYY syndrome and Klinefelter's syndrome in an institution for criminal psychopaths. *Acta Psychiatr Scand* 1969;45(4):402-24.

- Nielsen J. Klinefelter's syndrome and the XYY syndrome. A genetical, endocrinological and psychiatric-psychological study of thirty-three severely hypogonadal male patients and two patients with karyotype 47,XYY. *Acta Psychiatr Scand Suppl* 1969;209:1-353.
- Nielsen J. Prevalence and a 2 years incidence of chromosome abnormalities among all males in a forensic psychiatric clinic. *Br J Psychiatry* 1971;119(552):503-12.
- Paty J, Benezech M, Eschapasse P, Noel B. Neurophysiological study of 47, XYY and 47, XXY psychopaths: contingent negative variation, evoked potentials and motor nerve conduction. *Neuropsychobiology* 1978;4(6):321-7.
- Ponce Alfaro G, Rodríguez-Jimenez Caumel R, Perez Rojo JA, Monasor Sánchez R, Rubio Valladolid G, Jimenez Arriero MA, Palomo Alvarez T. Attention-deficit hyperactivity disorder and vulnerability to the development of alcoholism: use of the Wender-Utah Rating Scale for retrospective diagnostic of ADHD in the childhood of alcoholic patients. *Actas Esp Psiquiatr* 2000;28(6):357-66.
- Rodríguez-Jimenez R, Ponce G, Monasor R, Jimenez-Gimenez M, Perez-Rojo JA, Rubio G, Jimenez Arriero, Palomo T. Validation in the adult Spanish population of the Wender Utah Rating Scale for the retrospective evaluation in adults of attention deficit/hyperactivity disorder in childhood. *Rev Neurol* 2001;16-31; 33(2):138-44. Spanish.
- Roy-Byrne P, Scheele L, Brinkley J, Ward N, Wiatrak C, Russo J, Townes B, Varley C. Adult attention-deficit hyperactivity disorder: assessment guidelines based on clinical presentation to a specialty clinic. *Compr Psychiatry* 1997;38(3):133-40.
- Saxe DB. Psychiatry sociopathy and the XYY chromosome syndrome. *J Forensic Med* 1971;18(3):84-95.
- Spalletta G, Pasini A, Pau F, Guido G, Menghini L, Caltagirone C. Prefrontal blood flow dysregulation in drug naive ADHD children without structural abnormalities. *J Neural Transm* 2001;108(10):1203-16.
- Strous RD, Spivak B, Yoran-Hegesh R, Maayan R, Averbuch E, Kotler M, Mester R, Weizman A. Analysis of neurosteroid levels in attention deficit hyperactivity disorder. *Int J Neuropsychopharmacol* 2001;4(3):259-64.
- Trixler M, Kosztolanyi G, Mehes K. Sex chromosome aberration screening among male psychiatric patients (author's transl). *Arch Psychiatr Nervenkr.* 1976; 30;221(3):273-82.
- Ward MF, Wender PH, Reimherr FW. The Wender Utah Rating Scale: an aid in the retrospective diagnosis of childhood attention deficit hyperactivity disorder. *Am J Psychiatry* 1993;150(6):885-90.