



"2026 – AÑO DE LA GRANDEZA ARGENTINA"

PROYECTO DE LEY

DETECCIÓN TEMPRANA DEL SÍNDROME DE KLINEFELTER

La Cámara de Diputados de la Nación Argentina...

ARTICULO 1°.- Objeto. La presente tiene por objeto disponer la detección temprana, tratamiento y seguimiento del Síndrome de Klinefelter (SK) y garantizar los derechos a la salud, calidad de vida, igualdad de oportunidades, desarrollo integral y educación inclusiva de las personas con Síndrome de Klinefelter (SK) y el acompañamiento a sus familias.

ARTICULO 2°.- Definición. A los efectos de la presente se entiende por Síndrome de Klinefelter (SK) a la condición genética caracterizada por la presencia de uno o más cromosomas X adicionales en personas con cromosoma Y, cuya presentación más frecuente corresponde al cariotipo 47, XXY.

Quedan comprendidas asimismo a los efectos de la detección, atención y seguimiento previstos en la presente, las variantes y aneuploidías de los cromosomas sexuales asociadas que determine la autoridad de aplicación conforme a criterios científicos y médicos actualizados.

ARTICULO 3°.- Modificación. Modifíquese el artículo 1° de la Ley 26.279 de Salud Pública, el que quedará redactado de la siguiente forma:

Artículo 1° — A todo niño/a al nacer en la República Argentina se le practicarán las determinaciones para la detección y posterior tratamiento de fenilcetonuria, hipotiroidismo neonatal, fibrosis quística, galactocemia, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa, retinopatía del prematuro, chagas, sífilis y síndrome de klinefelter; siendo obligatoria su realización y seguimiento en todos los establecimientos públicos de gestión estatal o de la seguridad social y privados de la República en los que se atiendan partos y/o a recién nacidos/as. Toda persona diagnosticada con anterioridad a la vigencia de la presente ley queda incluida automáticamente dentro de la población sujeta de tratamiento y seguimiento.

“2026 – AÑO DE LA GRANDEZA ARGENTINA”

ARTÍCULO 4°.- Pesquisa y confirmación diagnóstica. La pesquisa del Síndrome de Klinefelter y de las alteraciones cromosómicas comprendidas en la presente ley deberá incorporarse al Programa Nacional de Pesquisa Neonatal, conforme a los protocolos, criterios científicos y tecnologías que establezca la autoridad de aplicación.

Ante un resultado de pesquisa positivo o sospechoso, deberá garantizarse el acceso oportuno y gratuito a las pruebas necesarias para la confirmación diagnóstica, incluyendo el estudio citogenético mediante cariotipo y/o las técnicas de genética molecular que correspondan de acuerdo con la evidencia científica vigente.

La autoridad de aplicación establecerá los procedimientos de pesquisa, confirmación diagnóstica, derivación y seguimiento, garantizando su cobertura integral por los efectores públicos, de la seguridad social y privados de la República Argentina.

ARTICULO 5°.- Registro. Créase en el ámbito del Ministerio de Salud de la Nación un Registro Nacional de Personas con Síndrome de Klinefelter de carácter voluntario y confidencial con resguardo de datos sensibles a fin de recopilar información estadística, promover investigaciones científicas y diseñar políticas públicas adecuadas.

ARTICULO 6°.- Autoridad de aplicación. El Ministerio de Salud de la Nación será la autoridad de aplicación de la presente, quedando facultado para dictar las normas reglamentarias, complementarias y aclaratorias necesarias para su implementación.

Son funciones de la autoridad de aplicación:

- a) Coordinar el Registro Nacional de Personas con Síndrome de Klinefelter;
- b) La provisión de tratamientos hormonales, médicos y terapéuticos desde la infancia, incluyendo endocrinología, neurología, cardiología, oftalmología, traumatología, urología, nutrición, psicología, psiquiatría, psicopedagogía y fonoaudiología.
- c) La capacitación obligatoria de profesionales de la salud, docentes y equipos interdisciplinarios en la detección, tratamiento y acompañamiento de las personas diagnosticadas con Síndrome de Klinefelter.
- d) El desarrollo de acciones de seguimiento y acompañamiento familiar, que brinde orientación y contención, promoviendo la participación activa de los padres y cuidadores en la educación y salud del niño y adolescente.
- e) El desarrollo de campañas nacionales de concientización y difusión sobre el Síndrome de Klinefelter, destacándose la diversidad corporal, hormonal y de desarrollo, promoviendo la inclusión y desestigmatización social.
- f) La promoción de la investigación científica y epidemiológica sobre el Síndrome de Klinefelter y sus variantes, con el objetivo de mejorar el conocimiento, el diagnóstico y la atención integral
- g) La articulación interinstitucional entre hospitales, centros de salud, escuelas, organizaciones de la sociedad civil y familias, creando redes de apoyo interdisciplinarias para garantizar un abordaje integral.



“2026 – AÑO DE LA GRANDEZA ARGENTINA”

ARTICULO 7°.- Identidad de género. Las acciones contempladas en esta ley deberán respetar la identidad de género y diversidad corporal de las personas, incorporando la perspectiva de derechos humanos y de infancia.

ARTICULO 8°: Comuníquese al Poder Ejecutivo Nacional.

FUNDAMENTOS

Señor Presidente:

El Síndrome de Klinefelter es una condición genética caracterizada por la presencia de uno o más cromosomas X adicionales en personas con cromosoma Y, cuya presentación más frecuente corresponde al cariotipo 47, XXY. Afecta a los varones. Las variantes y aneuploidías de los cromosomas sexuales van variando desde 47 XXY, 48 XXYY, 48 XXXY hasta 49 XXXXY, siendo la última variante conocida en la actualidad como Síndrome de Fráccaro.

Su incidencia es de aproximadamente 1 de cada 600 varones. Esta alteración provoca baja o nula producción de testosterona afectando el desarrollo integral y produciendo gran cantidad de comorbilidades físicas y mentales.

Las comorbilidades físicas pueden estar relacionadas con la infertilidad, trastornos del lenguaje, alteraciones en la densidad ósea, ginecomastia, cardiopatías, osteoporosis, hipotonía muscular, hidrocefalia, hipospadias severa, trastornos metabólicos, epilepsia, trastornos respiratorios y gastrointestinales, dentales y oftalmológicos, obesidad leve a mórbida y altura significativamente alta entre otras.

Y las mentales con la ansiedad y depresión, inhibición social, autismo, dificultad para controlar los impulsos, trastornos de conducta, trastornos del aprendizaje, déficit de atención, retraso madurativo, esquizofrenia y otros trastornos psicóticos.

La detección temprana prenatal permite implementar tratamientos hormonales, médicos y terapéuticos interdisciplinarios adecuados, evitando que el niño transite años cruciales sin intervenciones específicas. El diagnóstico oportuno no solo otorga tranquilidad a las familias al comprender el desarrollo y las necesidades de sus hijos, sino que también permite diseñar estrategias de acompañamiento integral que abarcan la salud física, emocional, educativa y social; teniendo acceso a la atención clínica necesaria y sostenida a lo largo del tiempo.

Ante un resultado de pesquisa positivo o sospechoso debe garantizarse el acceso oportuno y gratuito a las pruebas necesarias para la confirmación diagnóstica, incluyendo el estudio citogenético mediante cariotipo y/o las técnicas de genética molecular que correspondan de acuerdo con la evidencia científica vigente.

Desde el punto de vista médico el Síndrome de Klinefelter puede presentar manifestaciones sutiles en la infancia, como retrasos en el habla, dificultades de aprendizaje, inmadurez social, problemas de motricidad fina y déficit en las funciones ejecutivas que generalmente son tratadas de manera aislada o bajo diagnósticos erróneos.

El tratamiento con terapia de reemplazo hormonal durante la pubertad es una característica común en todas las variantes del Síndrome de Klinefelter. La atención hormonal con testosterona mejora significativamente el desarrollo físico, la densidad ósea, la fuerza muscular y el bienestar emocional.



“2026 – AÑO DE LA GRANDEZA ARGENTINA”

La intervención temprana en psicología, fonoaudiología, psicopedagogía y apoyo escolar permite optimizar la adaptación educativa, prevenir problemas de conducta y favorecer la inclusión en entornos escolares y sociales.

Desde la perspectiva de la salud pública implementar la pesquisa genética del Síndrome de Klinefelter en el tamizaje neonatal representa un ahorro económico sustancial para el Estado Nacional y para las familias, al reducir los costos asociados a tratamientos tardíos de infertilidad, hospitalizaciones por comorbilidades y la atención de problemas de salud mental. Y la detección precoz disminuye la angustia familiar, previene la estigmatización social y fortalece la autonomía de la persona desde la infancia.

En términos educativos un diagnóstico temprano permite a los equipos docentes elaborar intervenciones pedagógicas ajustadas a las necesidades del alumno, evitando que sus dificultades sean interpretadas como falta de capacidad o voluntad. Esto favorece trayectorias escolares inclusivas y exitosas, adaptaciones curriculares, apoyos específicos y estrategias para fortalecer la autoestima y la participación social del niño.

Desde la perspectiva de derechos humanos la detección temprana del Síndrome de Klinefelter asegura igualdad de oportunidades y el derecho a la salud, desarrollo integral y educación inclusiva.

La Constitución Nacional y los tratados internacionales ratificados por la República Argentina reconocen el derecho de los niños y niñas a recibir atención sanitaria adecuada y oportuna. La ausencia de diagnóstico oportuno constituye una vulneración de estos derechos, limitando el acceso a tratamientos y exponiendo a los niños a discriminación y exclusión.

El Síndrome de Klinefelter entra en la categoría intersexual ya que las personas poseen ambos géneros en la composición cromosómica. Esta ley reconoce la diversidad corporal, hormonal y de desarrollo, promoviendo que los niños crezcan sin discriminación, con información, acompañamiento y respeto a su identidad.

Asimismo, se destaca la necesidad de capacitar de manera obligatoria al personal de salud, educación y servicios sociales, impulsar campañas de concientización y desestigmatización. Y crear un Registro Nacional de Personas con Síndrome de Klinefelter para mejorar el conocimiento científico, epidemiológico y la planificación de políticas públicas específicas. La articulación interinstitucional entre hospitales, escuelas, organizaciones de la sociedad civil y familias permitirá generar redes de apoyo interdisciplinarias, asegurando un abordaje integral.

Por todo lo expuesto la detección temprana del Síndrome de Klinefelter no es solo una cuestión médica sino un imperativo de justicia social y equidad que reduce costos, garantiza derechos, fortalece la inclusión y mejora la calidad de vida de las personas y sus familias.

Es por esto que se solicita el tratamiento y posterior aprobación del presente proyecto de ley que incorpora la pesquisa genética del Síndrome de Klinefelter al Programa Nacional de Pesquisa Neonatal, estableciendo un marco integral de atención y acompañamiento.