



### **Algo simplemente "No está bien"**

Qué hacer si usted piensa que su niño o niña tiene un problema que no se está abordando

La siguiente información está destinada a ayudar a los padres y cuidadores a comprender la necesidad de acudir al médico cuando sienten que su hijo "no está bien". Esto no debe ser interpretado como consejo médico en sí mismo y nunca debe sustituir a un médico. Siempre consulte a un médico si su hijo está teniendo problemas.

#### **Confíe en sus instintos**

El Proyecto XYY comenzó *como* un grupo de padres que tenían una cosa en común: algo no estaba bien con sus hijos. El anuncio de servicio público que usted vió tiene el objetivo de atraer esa parte de usted que siente que esto es cierto acerca de su hijo y por ese motivo queremos ayudarle.

Como padres y como organización, estamos aquí para decirle que confíe en sus instintos. Incluso si usted le ha explicado las características inusuales sobre su hijo a su médico o en la escuela,  **siga luchando por esto** hasta que consiga una respuesta que le satisfaga.

En los casos de nuestros niños que tienen el síndrome de XYY, en el que el diagnóstico oficial no lo supimos hasta que ellos tuvieron 10 o más años de edad. En muchos casos, no lo supimos hasta que ellos fueron adolescentes o adultos. Lo que esto significa es que nuestros hijos no recibieron el tratamiento adecuado para XYY.

#### **No descarte nada**

La información en este folleto cubre aspectos de muchos tipos de condiciones, pero no es en absoluto exhaustiva. Al leer, usted podrá encontrar cosas que no se aplican a su hijo. No descarte nada debido a esto. Hay tantos trastornos que no podremos decirle todo. Como ya le hemos dicho, confíe en sus instintos. Anote todo lo que le parezca anormal, lleve esa información a su médico y consiga otras opiniones, si usted todavía siente que no está recibiendo una respuesta.

#### **¿Qué le atrajo de este anuncio de servicio público?**

¿Tiene su hijo problemas de desarrollo, problemas de aprendizaje o problemas de conducta? Hay muchas condiciones genéticas y problemas cromosómicos que pueden ahora ser diagnosticados mediante pruebas de sangre. Es importante evaluar a los niños y a los adolescentes con estos problemas para así iniciar la terapia y la intervención apropiada. Las evaluaciones genéticas y de cromosomas se deben realizar en todos los niños con retraso del desarrollo, retraso en el habla, problemas de conducta, problemas de aprendizaje, autismo o trastornos del espectro autista, y retraso mental. Además de las evaluaciones genéticas, que revelarían este tipo de trastornos, su hijo debe tener una evaluación completa para determinar la causa de sus problemas, aún si las pruebas genéticas son negativas.

#### **Anomalías cromosómicas sexuales**

El Proyecto XYY se centra en el síndrome de XYY, que es un tipo de anomalía cromosómica sexual. Pero hay muchos tipos de estas anomalías. Un niño típico tiene un cromosoma X y un cromosoma Y. Una niña típica tiene dos cromosomas X. Una anomalía cromosómica sexual se produce cuando hay diferencias en los cromosomas X e Y. Algunos de estos trastornos, como el Síndrome X frágil, pueden ser hereditarios y es importante que se identifiquen las familias con esa condición.

No todos los niños con estos problemas tendrán una condición genética, sin embargo, las anomalías en los cromosomas sexuales son muy comunes y pueden causar una variedad de problemas que van desde el retraso del habla y dificultades de aprendizaje a retraso mental. Los niños con anomalías cromosómicas sexuales también pueden tener trastorno de déficit de atención, impulsividad o autismo.

La información contenida aquí no es sólo sobre el Síndrome XYY. Hay muchas características del síndrome XYY enumeradas aquí que también se pueden aplicar a otros trastornos. Esta información es para que usted comience a desarrollar su propia lista para traer a su médico.

### **Aún si su "niño" ya no es un "niño ".**

Hay muchos adolescentes y adultos con dificultades de aprendizaje serias, retraso mental o autismo que no fueron evaluados en la infancia. Cuando ha pasado tanto tiempo, uno tiende a pensar que si esto hubiera sido un problema, alguien lo/la habría evaluado. Pero esto puede no ser el caso. Estas evaluaciones no han estado siempre disponibles o no han sido ampliamente utilizadas y pueden haber cambiado con el tiempo. Si su hijo fue evaluado hace muchos años, algunas cosas podrían haberse omitido debido a que la investigación y el desarrollo médico han evolucionado con el paso del tiempo.

### **¿Ya tiene otro diagnóstico?**

Muchos de los síntomas asociados con anomalías de los cromosomas sexuales (variaciones cromosómicas X e Y como preferimos llamarlas) se parecen a otros trastornos, pero en realidad podría ser en cambio una manifestación de la condición genética. Lo que hemos visto una y otra vez, es que los niños son diagnosticados con otras condiciones sin tener pruebas genéticas. Esto no significa que porque su hijo ya tiene algún otro tipo de diagnóstico, sea ese su diagnóstico completo, si también hubiera otras clases de síntomas. Algunas de estas condiciones son:

Trastorno bipolar  
Trastorno de deficiencia de atención e hiperactividad  
Disfunción de integración sensorial  
Autismo o trastorno del espectro autista  
Trastorno generalizado del desarrollo  
Dificultades de aprendizaje  
Impedimento Intelectual (antes llamado retraso mental)  
Trastorno de conducta  
Psicosis  
Trastorno obsesivo-compulsivo

### **Importante:**

No todos los niños que tienen anomalías cromosómicas sexuales tendrán las condiciones anteriores, pero si su hijo ha sido diagnosticado con alguna o muchas de estas condiciones y también tiene otros síntomas, podría haber más en juego.

### **Señales de advertencia**

Si su niño, adolescente o hijo adulto tiene cualquiera de los siguientes síntomas, es muy importante que hable con su médico acerca de pruebas genéticas. Estamos presentando estos síntomas en términos de que los padres puedan entender y reconocer, desde su perspectiva. Recuerde que su hijo puede haber superado algunas de estas cosas, pero aun así pueden ser signos:

### **Retraso en el desarrollo, problemas o señales:**

- Caminó tarde o tuvo dificultad para poner un pie delante del otro al caminar
- Puede haber gateado tarde o tal vez nunca gateó sobre sus manos y rodillas – se arrastró en su lugar
- Tiene problemas para sentarse sin apoyo o "flacidez"
- El bebé se sintió más pesado o fue difícil cargarlo en brazos comparado a otros bebés
- Puede haber tenido problemas para aprender a subir escaleras o en los juegos infantiles
- Falta de equilibrio
- Corre o camina de una manera inusual
- Desarrollo sexual lento o inusual
- Problemas para recoger las cosas con los dedos o las manos
- Es alto o bajo en las tablas de crecimiento, sobre todo teniendo en cuenta su historia familiar
- Tiene dificultad en la clase de gimnasia, no puede estar a la par de sus compañeros
- Ha tenido terapia física u ocupacional

### **Retraso del habla o cuestiones relacionadas con los músculos faciales / garganta**

- Habló tarde o no habla en absoluto
- Habla que es irreconocible para casi todos a excepción suya
- El niño usa un lenguaje de signos de algún tipo, pero usted no puede encontrar problemas de audición
- Los niños mayores, adolescentes y adultos pueden tener problemas para con recuperar palabras y pueden hablar más lentamente (la gente a menudo les interrumpe cuando están tratando de decir algo)
- A menudo babean
- Dificultad para chupar
- Sienten náuseas fácilmente o tienen dificultad para tragar

### **Problemas de conducta o "comportamientos" únicos**

- Estallidos que parecen diferentes a otros niños, suceden en momentos inesperados, son más frecuentes de lo que deberían ser, son difíciles de detener, o no son apropiados para la edad. Ejemplos: llora fácilmente, se enoja fácilmente, se abalanza sobre otras personas, patear cosas, lanza cosas, insulta, murmura bajito, no "filtra" sus pensamientos antes de decir lo que piensa, arrebatos emocionales.
- Aletea los brazos
- Se oculta en lugares pequeños (debajo de la cama, debajo del escritorio en la escuela, en los armarios – en cualquier espacio pequeño). **Si bien esto no es en realidad un problema de comportamiento**, sino un problema sensorial que es común en los niños con estas condiciones, muchas personas lo ven como de comportamiento (como si el niño es antisocial, muy tímido o poco cooperativo).
- Comportamientos inusuales repetitivos (tener que hacer las cosas en un orden determinado, enciende y apaga constantemente las llaves de las luces, se enfada si su día no va en el orden en que pensó, sería).
- Problemas alimenticios inusuales, como comer demasiada azúcar o sal, acaparamiento de alimentos, come demasiado de un alimento o no lo suficiente de otro.
- Roba
- Miente o inventa "historias"
- No parece responder correctamente / apropiadamente al interactuar (parece que él o ella no le escuchan, no entiende la pregunta o qué hacer, no responde o reacciona exageradamente.)
- Asustadizo
- se molesta en las multitudes o cuando hay mucho ruido
- Impulsividad
- Parece exagerar dolores y molestias

### **Problemas cognitivos, de aprendizaje y atención**

- Impedimento intelectual (antes llamado retraso mental)
- Incapacidad de aprendizaje o lento para aprender en la escuela
- Dificultad para seguir instrucciones
- Dificultad para permanecer en la tarea (o las mismas le toman más tiempo de lo debido)

### **Cuestiones sociales**

- Demasiado tímido, prefiere estar solo o queda fuera
- No puede hacer o mantener amigos
- Pelea con otros niños a menudo
- Es víctima de otros niños / personas
- Demasiado confiado, es fácilmente engañado o persuadido
- Tiene interacciones inusuales con los demás
- No interactúa bien con la gente de su propia edad

El proyecto XYY  
[genetic.org/variaciones/about-xyy/](http://genetic.org/variaciones/about-xyy/)

### Otros problemas físicos

A menudo, los síndromes de diversos tipos pueden tener características físicas muy específicas. Hay tantos que no podemos enumerarlos todos aquí. Piense en todas las características físicas únicas de su hijo y escríbalas. Algunas de estas pueden incluir:

- Problemas en las articulaciones, codos, pies, rodillas, manos, caderas, brazos, boca inusuales
- Rasgos faciales inusuales (por ejemplo, los ojos muy separados)
- Forma del cuerpo inusual
- Desarrollo de los senos inusual (niños y niñas)

### Otros problemas médicos

Le reiteramos, muchos síndromes tienen problemas médicos relacionados. Anote todos los problemas médicos que su hijo ha tenido como le sea posible. Algunos de estos pueden incluir:

- Alergias, asma, tos constante
- Infecciones de oído
- Problemas de corazón
- Problemas digestivos de cualquier tipo
- Convulsiones, mirada perdida, o simplemente quedarse con la mente en blanco
- Alteraciones del sueño de cualquier tipo, los terrores nocturnos

### ¿Y ahora qué?

Le recomendamos que primero consulte a su médico de atención primaria. También te recomendamos pedir consejo a **un pediatra del desarrollo, el genetista y especialista en genética**. Revise la sección pruebas genéticas de nuestro sitio Web.

Cuando se trate de su sistema escolar, consulte con el director de educación especial para averiguar cómo obtener una evaluación para su hijo. Si su hijo aún no ha comenzado la escuela, busque los programas de intervención temprana en su área. Usted podrá encontrarlo a través del Departamento de Educación.

### Las evaluaciones

Las **evaluaciones** que se necesitan son los cromosomas de alta resolución para detectar anomalías cromosómicas sexuales y otros problemas cromosómicos y una prueba de ADN para el Síndrome X frágil. El genetista sabrá esto.

### Una vez evaluado

Una vez que finalice la evaluación, si su hijo es diagnosticado con Síndrome XYY, por favor póngase en contacto con nosotros para obtener apoyo, programas y servicios para su hijo.

Le deseamos lo mejor y esperamos que encuentre una respuesta a los problemas de su hijo.

El Proyecto XYY