

## A missão da AXYS

Ajudar os indivíduos com um ou mais cromossomas X ou Y e as suas famílias a uma vida mais plena e produtiva.

**AXYS serve indivíduos e famílias afectados pela Aneuploidia dos Cromossomas Sexuais, incluindo**

- 47,XXY (Síndrome de Klinefelter)
- 47,XYY (Síndrome de Jacobs)
- 47,XXX (Trissomia X)
- 48,XXYY e 48,XXXY
- 49,XXXXXXY
- 48,XXXX e 49,XXXXX



## Doar ao Projecto XYY

O Projecto XYY funciona como um projecto da AXYS, uma organização 501(c)(3). Contamos com donativos para financiar o nosso importante trabalho de apoio, advocacia e educação. Por favor, considere a possibilidade de fazer um donativo em linha dedutível para o Projecto XYY, visitando o website do AXYS e clicando no Projecto XYY na caixa pendente..

[www.genetic.org/donate/](http://www.genetic.org/donate/)

## Sobre o Projecto XYY

O Projecto XYY foi organizado por membros da XYY Parent Network, uma associação informal de pais, fundada em 1998. Actualmente funciona sob a égide da AXYS, a associação para as variações dos cromossomas X e Y.

O Projecto XYY oferece informação e apoio aos indivíduos afectados em todo o mundo. Os XYY eventos são realizados em todo o mundo. O projecto participa nas Conferências Bienais da Família AXYS.

O Projecto XYY também tem sido instrumental na expansão do Consórcio Clínica e Investigação AXYS e na promoção de projectos de investigação sobre a Síndrome XYY.



## Contacte o Projecto XYY

P.O. Box 659, Paoli, PA 19301  
Phone (Toll-Free): 1-267-338-4262  
[xxyprojectsupport@genetic.org](mailto:xxyprojectsupport@genetic.org)  
[facebook.com/xxyproject](https://facebook.com/xxyproject)



## O que é a Síndrome de XYY?

Os indivíduos do sexo masculino típicos nascem com apenas um cromossoma X e um cromossoma Y. Os indivíduos do sexo masculino com XYY têm dois de cada, para um total de 48 cromossomas. XYY é por vezes escrito como 48,XYY. Isto é uma das variações dos cromossomas X e Y, também conhecida como aneuploidia dos cromossomas sexuais, uma diferença no número típico. Aproximadamente um em cada 17.000-18.000 rapazes nasce com XYY. XYY é provocada por uma alteração neurológica.



XYY já foi considerada uma variação da síndrome de Klinefelter, 47,XXY. Embora as duas doenças genéticas partilhem alguns sintomas, a investigação estabeleceu que XYY tem as características próprias e distintas. Os sintomas são frequentemente mais numerosos e graves, e podem requerer abordagem e tratamento específico.

## Como é diagnosticada a XYY?

O diagnóstico para XYY é feito através de testes genéticos chamados cariótipo ou microarray. O teste envolve uma amostra de sangue para analisar os cromossomas. Em alguns casos, um homem pode ter algumas células XY normais, bem como algumas células XYY. A isto chama-se mosaicismo.

## Quais são os sintomas?

XYY é muitas vezes confundido com outras síndromes. Os sintomas e características mais comuns que os pais e os profissionais médicos notam incluem:

- *Atraso no desenvolvimento da linguagem*
- *Alta estatura, considerando a história da família*
- *Comportamento impulsivo e labilidade emocional*
- *Dificuldades de aprendizagem; possíveis déficits cognitivos*
- *ADHD*
- *Perturbação do espectro do autismo*
- *Alergias, asma, outras doenças respiratórias*
- *Tremores*
- *Convulsões*
- *Alterações da puberdade*
- *Testículos não descidos*
- *Deficiência de Testosterona*
- *Desenvolvimento dos seios (ginecomastia)*
- *Infertilidade*
- *Baixo tônus muscular*
- *Pés planos*
- *5º dedo da mão curvo (clinodactilia)*
- *Problemas dentários significativos*
- *Problemas cardíacos*

Nem todos os homens com XYY experimentam todos estes sintomas

## Existe uma cura?

Não há cura para XYY. Contudo, novas investigações sobre a síndrome de XYY estão a ajudar a desenvolver tratamentos que podem melhorar a vida dos rapazes e homens afectados.

## Quais são os tratamentos possíveis?

A terapia da fala, ocupacional e física pode ser muito útil para diminuir os atrasos de desenvolvimento. Muitos rapazes beneficiam de educação especial e de programas comportamentais estruturados na escola. Medicamentos para combater a TDAH, ansiedade e perturbações do humor podem ser úteis. A terapia hormonal pode ser indicada em rapazes que não podem assegurar testosterona de forma autónoma.

## Mitos comuns

Muitas famílias ficam angustiadas ao ouvir mitos assustadores sobre XYY. Ao contrário do que é afirmado em alguns textos médicos antigos:

- Nem todos os homens com XYY têm deficiência intelectual. Pesquisas recentes constataam que apenas 26% têm QI abaixo dos 70.

- Os homens com XYY não são mais propensos a exibir um comportamento criminoso do que qualquer outro indivíduo.

- Enquanto alguns homens com XYY exigirão uma colocação residencial supervisionada na idade adulta, muitos podem viver independentemente com o apoio da comunidade.

As pessoas com XYY nascem tipicamente homens, e só raramente têm órgãos genitais ambíguos.

