

## Poslanie spoločnosti AXYS

Pomáhať jednotlivcom s jedným alebo viacerými chromozómami X alebo Y a ich rodinám žiť svoj život plnohodnotne a produktívne.

### **AXYS poskytuje služby jednotlivcom a rodinám postihnutým aneuploidiou pohlavných chromozómov vrátane**

- 47,XXY (Klinefelterov syndróm)
- 47,XYY (Jacobsov syndróm)
- 47,XXX (trizómia X)
- 48,XXYY a 48,XXXY
- 49,XXXXY
- 48,XXXX a 49,XXXXX



## Darujte projektu XXYY

Projekt XXYY funguje ako projekt AXYS, organizácie 501(c)(3). Pri financovaní našej dôležitej podpornej, propagačnej a vzdelávacej činnosti sa spoliehame na dary. Zvážte, prosím, možnosť odpočítania dane a poskytnutia online daru na projekt XXYY tak, že navštívite webovú stránku AXYS a v rozbaľovacom poli kliknete na Projekt XXYY.

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

## O projekte XXYY

Projekt XXYY zorganizovali členovia XXYY Parent Network, neformálneho združenia rodičov, ktoré bolo založené v roku 1998. V súčasnosti pôsobí pod záštitou AXYS, združenia pre odchýlky chromozómov X a Y.

Projekt XXYY ponúka informácie a podporu postihnutým osobám a ich rodinným príslušníkom na celom svete. Podujatia XXYY sa konajú po celom svete. Projekt sa každé dva roky zúčastňuje na rodinných konferenciách AXYS.

Projekt XXYY sa tiež významne podieľa na rozširovaní kliniky AXYS a výskumného konzorcia a na podpore výskumných projektov týkajúcich sa syndrómu XXYY..



## Kontakt na projekt XXYY

P.O Box 659, Paoli, PA 19301  
1-267-338-4262

[xxyyprojectsupport@genetic.org](mailto:xxyyprojectsupport@genetic.org)  
[facebook.com/xxyyproject](https://facebook.com/xxyyproject)



## Čo je syndróm XXYY?

Typickí muži sa rodia len s jedným X a jedným Y chromozómom. Muži s chromozómom XXYY majú po dva chromozómy X aj Y, spolu 48 chromozómov. XXYY sa niekedy uvádza aj ako 48,XXYY. Tento syndróm je len jedna z variácií chromozómov X a Y, známa aj ako aneuploidia pohlavných chromozómov, rozdiel v ich typickom počte.

XXYY sa kedysi považoval za variant Klinefelterovho syndrómu 47,XXY. Hoci tieto dve genetické poruchy majú niektoré spoločné príznaky, výskumom sa zistilo, že XXYY má svoje vlastné odlišné charakteristiky. Príznaky sú často početnejšie a závažnejšie a môžu si vyžadovať špeciálne zaobchádzanie a manažment.



## Ako sa diagnostikuje XXYY?

Diagnostika XXYY sa vykonáva prostredníctvom genetického vyšetrenia nazývaného karyotyp alebo mikroarray. Test zahŕňa odber krvi na analýzu chromozómov. V niektorých prípadoch môže stať, že má muž niektoré bunky normálne, teda XY, a niektoré bunky XXYY. Tento jav sa nazýva mozaicizmus.

## Aké sú príznaky?

XXYY sa často zamieňa za iné syndrómy. Medzi najčastejšie príznaky a charakteristiky, ktoré si rodičia a lekári všimajú, patria:

- *Vývojové oneskorenie reči, porucha reči*
- *Vysoká postava, vzhľadom na rodinnú anamnézu*
- *porucha správania a výkyvy nálad*
- *Poruchy učenia; možné znížené IQ (70 - 80)*
- *ADHD*
- *Poruchy autistického spektra*
- *Alergie, astma, iné ochorenia dýchacích ciest*
- *tremor (tras, chvenie)*
- *Záchvaty*
- *Oneskorená alebo neúplná puberta*
- *Nezostúpené semenníky*
- *Nedostatok testosterónu*
- *Vývoj prsníkov (gynekomastia)*
- *Neploďnosť*
- *Nízky svalový tonus*
- *Ploché nohy*
- *Zakrivený malíček (klinodaktylia)*
- *Výrazné problémy so zubami*
- *Problémy so srdcom*

Nie všetci muži s XXYY majú všetky tieto príznaky.

## Existuje liek?

Na XXYY neexistuje žiadny liek. Nový výskum syndrómu XXYY však pomáha vyvíjať liečbu, ktorá môže zlepšiť život postihnutých chlapcov a mužov.

## Bežné mýtgyibt es?

Logopedická intervencia, ergoterapia či fyzioterapia môžu významne prispieť ku kompenzácii oneskoreného psychomotorického vývoja. U mnohých chlapcov má výrazný úspech špeciálne vzdelávanie a štruktúrované behaviorálne programy v škole. Nápomocné môžu byť lieky na liečbu ADHD, úzkosti a porúch emocionality. U chlapcov, ktorí si sami nedokážu vytvoriť dostatočné množstvo testosterónu, sa môže začať hormonálna liečba.

## Bežné mýty

informácie, ktoré sa uvádzajú v niektorých starých lekárskejších textoch, napr.:Mnohé rodiny sa trápia, keď počujú desivé mýty o XXYY. Najnovšie výskumy vyvracajú - Nie všetci muži s XXYY majú mentálne postihnutie. Nedávny výskum zistil, že iba 26 % z nich má IQ nižšie ako 70.

- U mužov s XXYY nie je pravdepodobnosť kriminálneho správania vyššia ako u ostatných jedincov.

- Hoci niektorí muži s XXYY budú v dospelosti potrebovať umiestnenie v domovoch sociálnych služieb pod dohľadom, mnohí dokážu žiť samostatne s podporou komunity.

- Ľudia s XXYY sa zvyčajne rodia ako muži a len zriedkavo majú nejednoznačné genitálie.

