

## Misja AXYS

Aby pomóc osobom posiadającym jeden lub więcej chromosomów X lub Y oraz ich rodzinom wypełnić swoje życie pełniejszym i bardziej produktywnym życiem.

**AXYS służy osobom i rodzinom, które są dotknięte Chromosomem Sex Aneploidy, w tym**

- 47,XXY (Syndrom Klinefeltera)
- 47,XYYY (Syndrom Jacobsa)
- 47,XXX (Trisomia X)
- 48,XXYY i 48,XXXY
- 49,XXXXY
- 48,XXXX i 49,XXXXX



## Przekazanie darowizny na rzecz Projektu XXYY

Projekt XXYY działa jako projekt organizacji AXYS, 501(c)(3). Polegamy na darowiznach, aby sfinansować nasze ważne wsparcie, rzecznictwo i działania edukacyjne. Prosimy o rozważenie możliwości odliczenia od podatku darowizny online na rzecz XXYY Project, odwiedzając stronę internetową AXYS i klikając na XXYY Project w rozwijanej ramce.

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

## O projekcie XXYY

Projekt XXYY został zorganizowany przez członków XXYY Parent Network, nieformalnego stowarzyszenia rodziców, założonego w 1998 roku. Obecnie działa on pod parasolem AXYS, stowarzyszenia dla odmian chromosomów X i Y.

Projekt XXYY oferuje informacje i wsparcie dla osób i członków rodzin dotkniętych chorobą na całym świecie. Wydarzenia XXYY odbywają się na całym świecie. Projekt bierze udział w odbywających się co dwa lata konferencjach rodzinnych AXYS. Projekt XXYY przyczynił się również do rozwoju Konsorcjum Kliniki i Badań nad Chromosomami AXYS oraz do promocji projektów badawczych nad syndromem XXYY.



## Skontaktuj się z Projektem XXYY

PO Box 253  
Church Hill, MD 21623  
1-267-338-4262

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



## Co to jest syndrom XXYY?

Typowe samce rodzą się tylko z jednym X i jednym Chromosom Y. Samce z XXYY mają po dwa z każdego, w sumie 48 chromosomów.

XXYY jest czasem zapisywane jako 48,XXYY.

To jest jednym z chromosomów X i Y odmiany, również znane jako chromosom płciowy aneuploidalność, różnica w typowej liczbie.

W przybliżeniu jeden w 17,000-18,000 chłopców jest urodzony z XXYY. XXYY Jest neurodevelopmentalnym Nieład.

XXYY był kiedyś rozważany aby być odmianą Zespół Klinefeltera, 47,XXY. Chociaż te dwa udział zaburzeń genetycznych niektóre objawy, badania Ustalił, że XXYY ma swoje własne, odrębne cechy. Objawy są często liczniejsze i poważniejsze, a także mogą wymagać specjalnego leczenia i postępowania.



## Jak rozpoznaje się XXYY?

Diagnoza dla XXYY odbywa się poprzez badania genetyczne zwane kariotypem lub mikromacierzą. Test obejmuje próbkę krwi do analizy chromosomów. W niektórych przypadkach, samiec może mają kilka normalnych komórek XY, jak również kilka komórek XXYY. Nazywa się to mozaikowością..

## Jakie są objawy?

XXYY jest często mylony z innymi syndromami. Do najczęstszych objawów i cech zauważalnych przez rodziców i pracowników służby zdrowia należą:

- *Opóźnienie rozwojowe upośledzenie mowy*
- *Wysoka sylwetka, biorąc pod uwagę wybuchy zachowań w historii rodziny i wahania nastrojów*
- *Niepełnosprawność w uczeniu się; możliwe niskie iq*
- *Adhd*
- *Spektrum zaburzeń autystycznych*
- *Alergie, astma, inne schorzenia układu oddechowego*
- *Wstrząsy*
- *Konfiskaty*
- *Opóźnione lub niepełne dojrzewanie*
- *Nieskalane jądra*
- *Niedobór testosteronu*
- *Rozwój piersi (ginekomastia)*
- *Niepłodność*
- *Niska tonacja mięśni*
- *Płaskie stopy*
- *Zakrzywiony mały palec (klinodactyly)*
- *Istotne problemy stomatologiczne*
- *Problemy sercowe*

Nie wszyscy mężczyźni z XXYY doświadczają wszystkich tych objawów

## Czy jest na to lekarstwo?

Nie ma lekarstwa na XXYY. Jednak nowe badania nad syndromem XXYY pomagają w opracowaniu leczenia, które może poprawić życie dotkniętych nim chłopców i mężczyzn.

## Jakie są możliwe sposoby leczenia?

Mowa, terapia zajęciowa i fizykoterapia mogą być bardzo pomocne w zmniejszaniu opóźnień rozwojowych. Wielu chłopców korzysta w szkole z edukacji specjalnej i zorganizowanych programów behawioralnych. Leki na ADHD, lęki i zaburzenia nastroju mogą być pomocne. Terapia hormonalna może być zainicjowana dla chłopców, którzy nie mogą samodzielnie wykonać odpowiedniego testosteronu.

## Powszechne mity

Wiele rodzin cierpi z powodu strasznych mitów o XXYY. W przeciwieństwie do tego, co jest stwierdzone w niektórych starych tekstach medycznych:

- Nie wszyscy mężczyźni z XXYY mają niepełnosprawność intelektualną. Ostatnie badania wykazują, że tylko 26% z nich ma IQ poniżej 70.
- Mężczyźni z XXYY nie są bardziej skłonni do zachowań przestępczych niż jakiegokolwiek inne osoby.
- Podczas gdy niektórzy mężczyźni z XXYY wymagają nadzorowanego umieszczenia w domu opieki w wieku dorosłym, wielu z nich może żyć niezależnie, korzystając ze wsparcia społeczności.
- Osoby z XXYY są zazwyczaj urodzonymi mężczyznami i tylko rzadko mają dwuznaczne genitalia.

