

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/

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

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

xyyprojectsupport@genetic.org
facebook.com/xyyproject



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.

