

La misión de AXYS es ayudar a las personas con uno o más cromosomas X o Y extras, y a sus familias, a vivir vidas más plenas y productivas.

AXYS atiende a personas y familias afectadas por la aneuploidía de los cromosomas sexuales, que incluyen:

- 47,XXY (Síndrome de Klinefelter)
- 47,XYY
- 47,XXX (Trisomía X)
- 48,XXYY y 48,XXXY



Donar a AXYS

AXYS es una organización 501c3. Esta actividad depende de donaciones para financiar nuestro importante trabajo de apoyo, promoción y educación. Por favor, considere hacer una donación en línea deducible de impuestos a AXYS en:

genetic.org/donate/

Servicios disponibles para la comunidad de variaciones X e Y

- Línea de ayuda helpline@genetic.org o 1-267-338-4262
- Biblioteca en línea de publicaciones
- Seminarios web educativos
- Grupos de apoyo
- El Consorcio de Clínica e Investigación de AXYS, una red de clínicas especializadas en EE. UU.
- Directorio profesional
- Contratación de investigadores
- Conferencia de la familia AXYS

Visite AXYS en:
genetic.org



PO Box 253
Church Hill, MD 21623
info@genetic.org



**47,XXX
(Trisomía X)**

Diagnóstico de variaciones de los cromosomas X e Y

Las variaciones de los cromosomas X e Y afectan a 1 de cada 500 personas. Debido a que los niños y adultos con variaciones X/Y no se ven “diferentes,” y los síntomas varían mucho de una persona a otra, los médicos frecuentemente no hacen pruebas para detectar esta variación genética. Menos del 30 por ciento de las personas reciben un diagnóstico adecuado en su vida.

Los niños pueden identificarse prenatalmente a través de un examen prenatal no invasivo de una muestra de sangre, también conocido como ADN libre de células. Esta es solo que puede mostrar un riesgo elevado de variación de los cromosomas sexuales. El diagnóstico prenatal puede realizarse mediante amniocentesis o muestreo de vellosidades coriónicas (CVS).

Los niños y adultos pueden ser diagnosticados con sangre especializados que incluyen cariotipo, micromatrices o FISH (hibridación fluorescente in situ). Las pruebas para la aneuploidía de los cromosomas sexuales se pueden obtener a través de un proveedor de atención médica o un asesor genético.



Acerca de 47,XXX (Trisomía X)

47,XXX es la presencia de un cromosoma X adicional en una mujer. Se caracteriza por una amplia variación en los síntomas y la gravedad entre niñas y mujeres individuales. Una mujer de cada 1000 está afectada por 47,XXX. Un individuo con Trisomía X a menudo tiene algunos, pero no todos, los síntomas que caracterizan el fenotipo. Las mujeres con 47,XXX suelen ser capaces de quedar embarazadas, aunque algunas tienen una fertilidad reducida. Las posibilidades de transmitir el cromosoma X adicional son muy pequeñas, pero es posible que las parejas deseen recibir asesoramiento genético antes de intentar un embarazo.

Para obtener más información, visite <https://genetic.org/variations/about-trisomy-x/>

En bebés y niños:

- Retraso en el habla
- Hipotonía (bajo tono muscular)
- Retraso en el desarrollo de habilidades motoras
- Problemas de aprendizaje
- Desarrollo social retrasado; ansiedad
- Trastorno de déficit de atención con hiperactividad (TDAH)
- Signos físicos sutiles, como pliegues epicánticos en la piel de los párpados

En adolescentes y adultos:

- Estatura alta y extremidades largas
- Continuas dificultades sociales o con el aprendizaje
- Ansiedad, trastornos emocionales, o otras dificultades psiquiátricas
- Dificultades del funcionamiento ejecutivo; impulsividad
- Retraso en el éxito vocacional
- Ocasionalmente, retraso en la pubertad, disminución de la fertilidad o insuficiencia ovárica prematura

Tratamiento e intervenciones efectivos

- Terapia del habla, ocupacional y física. Los niños muy pequeños se benefician de los servicios de intervención temprana
- Centros educativos y/o servicios de educación especial
- Terapia familiar e individual; consulta de la conducta
- Programas de formación en habilidades sociales
- Asesoramiento vocacional, acomodaciones en el lugar de trabajo
- Capacitación en habilidades para la vida; programas de educación financiera
- Consulta con el ginecólogo si hay dudas sobre el retraso de la pubertad, la infertilidad o la insuficiencia ovárica prematura

