

La misión de AXYS es ayudar a individuos con uno o más cromosomas X o Y extras, y a sus familias, a llevar una vida satisfactoria y productiva.

AXYS sirve a individuos y familias afectadas por variaciones en los cromosomas sexuales. Nuestro apoyo incluye los diferentes tipos de aneuploidías de cromosomas:

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



Donar a AXYS

AXYS es una organización 501c3. La actividad depende de donaciones para financiar nuestro importante trabajo de apoyo, defensa y educación. Por favor, considere hacer donaciones con impuestos deducibles, a la organización de AXYS:

genetic.org/donate/

Servicios disponibles a la comunidad de variaciones X e Y

- Línea de asistencia helpline@genetic.org o 1-267-338-4262
- Biblioteca en línea de publicaciones
- Seminarios de web educativos
- Grupos de soporte
- El Consorcio de Investigación y la Clínica AXYS, una red de clínicas especializadas en los EE.UU.
- Directorio profesional
- Reclutamiento para investigaciones
- Conferencia de la familia AXYS

Visite AXYS en:
genetic.org



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



**47,XXY
(Síndrome de Klinefelter)**

Diagnóstico de variaciones de los cromosomas X e Y

Las variaciones X e Y afectan a 1 de cada 500 personas. Debido a que niños y adultos con estos síndromas no se ven “diferentes” y a que los síntomas pueden variar de una persona a otra, en algunos sectores de salud no se realizan frecuentemente pruebas diagnósticas para comprobar esta variación genética.

Menos del 30 por ciento de individuos son apropiadamente diagnosticados.

Los niños y niñas pueden ser identificados con una prueba prenatal no-invasiva de sangre, también conocida como ADN libre de células. Este prueba puede mostrar un riesgo elevado que haya una variación de cromosomas de sexo. El diagnóstico prenatal puede realizarse mediante amniocentesis o muestreo vellosidades coriónicas (CVS).

Los niños y/o adultos pueden ser diagnosticados con una prueba especial de sangre que incluye el cariotipo. La prueba de cromosoma de sexo puede ser obtenida por su proveedor de salud o consejero de genética.



47,XXY (Síndrome de Klinefelter)

47,XXY, es la presencia de un cromosoma extra X en cromosoma en un ser masculino. Uno de cada 500 hombres/niños están afectados por 47,XXY. Un individuo con 47,XXY a veces presentan algunos de los síntomas que caracterizan el fenotipo. La mayoría de los adultos tienen baja fertilidad y en algunos casos este es el único síntoma. Otros pueden verse afectados de manera más significativa con complicaciones psicosociales y médicas. Existe una amplia variación en cómo se ven afectados los individuos. Para más información, visite <https://genetic.org/variations/about-47xxy/>

En infantes y niños:

- Retraso en el desarrollo del habla
- Hipotonía (bajo tono muscular) y retraso en el desarrollo de las habilidades motoras
- Criptorquidia (testículo no descendido)
- Dificultades del aprendizaje
- Desarrollo social retrasado; inmadurez
- Trastorno del espectro autista.
- Trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH)
- Signos físicos sutiles como clinodactilia (dedo meñique curvo)

En adolescentes y adultos:

- Estatura alta y extremidades largas
- Pubertad incompleta; pequeños testículos; hipogonadismo e infertilidad
- Problemas continuas sociales y/o con el aprendizaje.
- Ansiedad, trastornos emocionales, otras dificultades psiquiátricas.
- Dificultades del funcionamiento ejecutivo; impulsividad
- Retraso en la madurez, o en el éxito vocacional.
- Problemas dentales
- Riesgo de desarrollar diabetes tipo II, osteoporosis, ginecomastia.

Tratamiento efectivos e intervenciones

- 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 del comportamiento
- Programas de capacitación en habilidades sociales.
- Testosterona suplementaria o otros tratamientos hormonales, si están indicados
- Orientación vocacional; acomodaciones en el lugar de trabajo
- Entrenamiento de habilidades para la vida; programas de educación financiera
- Preservación de la salud dental, incluidos selladores y limpiezas frecuentes

