

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

AXYS atiende a individuos y familias afectadas por aneuploidía de cromosomas sexuales, incluyendo:

- 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, defensa y educación. Por favor, considere hacer una donación en línea deducible de impuestos a AXYS en:

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
- Webinars educativos
- Grupos de apoyo
- El Consorcio de Clínica e Investigación de AXYS, una red de clínicas especializadas en EE. UU.
- Directorio profesional
- Reclutamiento para investigaciones
- Conferencias Familiares de AXYS

Visite AXYS en:
genetic.org



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



**47,XYY
(Síndrome XYY)**

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 parecen diferentes, y los síntomas varían mucho entre personas, los médicos descuidan frecuentemente comprobar esta variación genética.

Los niños pueden ser identificados prenatalmente a través de exámenes prenatales no invasivos de una muestra de sangre, también conocido como ADN sin células. Estos exámenes pueden mostrar un riesgo elevado de que haya una variación de los cromosomas sexuales. El diagnóstico prenatal puede realizarse mediante amniocentesis o muestrea de vellosidades coriónicas (CVS).

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



Acerca de 47,XYY

47,XYY síndrome, es la presencia de un cromosoma Y adicional en los hombres. Se caracterizan por una amplia variación de los síntomas y la gravedad entre individuos. 1 de cada 1000 hombres está afectado por 47,XYY. Un individuo con 47, XYY a menudo tiene algunos, pero no todos, los síntomas que caracterizan la condición. En muchos casos, no hay síntomas evidentes; otros se ven más afectados.

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

En bebés y niños:

- Retraso del desarrollo en el habla
- Hipotonía (tono muscular bajo)
- Retraso en habilidades motrices
- Discapacidades del aprendizaje
- Desarrollo social retrasado; inmadurez
- Trastorno leve del espectro autista
- Trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH)
- Signos físicos sutiles como clinodactilia (dedo meñique curvo)

Los hombres con 47,XYY son típicamente capaces de engendrar hijos y no tienen fertilidad reducida. Las probabilidades de pasar el cromosoma extra son muy pequeñas, pero las parejas pueden querer asesoramiento genético antes de intentar el embarazo.



En adolescentes y adultos:

- Estatura alta y extremidades largas
- Continuos problemas sociales y de aprendizaje
- Ansiedad, trastornos de humor u otras dificultades psiquiátricas
- Dificultades del funcionamiento ejecutivo; impulsividad
- Retraso en el éxito profesional
- Problemas dentales
- Muy ocasionalmente, hipogonadismo o insuficiencia testicular

Tratamientos e intervenciones eficaces

- Terapia de habla, ocupacional y física; los niños muy pequeños se benefician de intervención temprana
- Centros educativos y/o servicios de educación especial
- Terapia familiar e individual; consulta de comportamiento
- Capacitación en habilidades sociales
- Asesoramiento vocacional; acomodaciones en el lugar de trabajo
- Capacitación en habilidades de vida; programas de educación financiera
- Consulta con un endocrinólogo si se sospecha hipogonadismo