

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
- Conferencia de la comunidad AXYS

Visite AXYS en:
genetic.org



info@genetic.org

Sitio Web



Sobre de las variaciones X e Y



Variaciones de los cromosomas X e Y

(aneuploidía de los cromosomas sexuales)

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 niños y adultos con variaciones X/Y no aparecen diferentes, y los síntomas varían mucho entre personas, los médicos descuidan frecuentemente comprobar esta variación genética. Solo un 25-30 porcentaje de individuos son diagnosticados apropiadamente en sus vidas.

Los niños pueden ser identificados prenatalmente a través de exámenes prenatales no invasivos de una muestra de sangre, también conocido como ADN sin células. Esta prueba de detección puede mostrar un riesgo alto de 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 las variaciones de los cromosomas X e Y

Las variaciones de los cromosomas X e Y (aneuploidía de los cromosomas sexuales) se caracterizan por una amplia variación de los síntomas y la gravedad entre individuos. Un individuo con una variación de los cromosomas X/Y típicamente tiene algunos, pero no todos, de los síntomas. La mayoría de los individuos con variaciones de los cromosomas X/Y completan la escuela, se establecen en carreras y viven independientemente como adultos. Las variaciones de los cromosomas X/Y no se heredan.

En bebés y niños:

- *Retraso del desarrollo en el habla*
- *Hipotonía (tono muscular bajo)*
- *Retraso en habilidades motrices*
- *Discapacidades del aprendizaje*
- *Desarrollo social retrasado*

En adolescentes y adultos:

- *Estatura alta y extremidades largas*
- *Problemas sociales y de aprendizaje*
- *Ansiedad u otras dificultades psiquiátricas*
- *Dificultades del funcionamiento ejecutivo*
- *Retraso en el éxito profesional*

47,XXY (síndrome de Klinefelter) ocurre en 1 de cada 500 hombres: genetic.org/variations/about-47xxy
Bebés y niños pueden tener testículos no descendidos. La pubertad puede retrasarse u la mayoría de los adultos tendrán hipogonadismo (niveles inadecuados de testosterona) y una disminución de la fertilidad.

47,XYY ocurre en 1 de cada 1000 hombres genetic.org/variations/about-xyy
El síndrome de Jacobs no causa una disminución de la fertilidad.

47,XXX (Trisomía X) ocurre en 1 de cada 1000 mujeres: genetic.org/variations/about-trisomy-x
Ocasionalmente, las mujeres con Trisomía X pueden experimentar una disminución de la fertilidad.

48,XXYY es raro, ocurriendo en 1 de cada 17,000 hombres: genetic.org/variations/about-xxyy
Hombres con 48 cromosomas pueden compartir muchas de las características del síndrome de Klinefelter, pero los síntomas son frecuentemente más pronunciados.

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

