

Testimonios y experiencias

“Me enteré de que tenía el síndrome en 3o de la ESO con 14 años, cuando le pregunté a mi madre que por qué me costaba tanto seguir a mis compañeros. Reaccioné bien porque era lo que me había tocado y tenía que convivir con ello. Yo aconsejo intentar tener contacto con otros XYY para seguir trabajando y mejorando cada día”.

“Mi hijo tiene 10 años y no lo sabe, en el colegio tampoco. Su neurólogo opina que es mejor contar solo los síntomas, ya que poca gente conoce o entiende este síndrome”.

“Va a cumplir 12 años y se lo conté hace dos. Lo entendió. Creo que tienen derecho a saberlo y les puede ayudar a comprenderse mejor a sí mismos”.

“En breve tendremos que decírselo porque se ve diferente al resto, no congenia con los chicos de su edad y se siente excluido. Sin embargo, en el colegio lo saben desde el primer momento para que puedan darle apoyo y comprenderle mejor”.

“Casi todos los profesionales sanitarios y de educación cuando comparto el diagnóstico se asustan y acaban generándonos un problema”.

“El psicólogo nos dijo que no lo contásemos en el colegio por el riesgo de que lo considerasen un caso perdido al ser algo genético”.

“Mi hijo tiene graves problemas. Si no lo verbalizamos y somos los primeros en esconderlo creo que no avanzaremos nada”.

“Es mejor transmitirlo en una etapa tranquila (antes de la adolescencia) y en un momento de tranquilidad, en el que el chico se sienta seguro de sí mismo, no después de un problema o una situación traumática”.

Fuentes de información y bibliografía

AXYS 2017 Families Conference. “Disclosing the Diagnosis”. Susan Howell, University of Colorado Denver, Dept. Pediatrics Children’s Hospital Colorado, Child Development Unit. 2017.

“Information for parents who are considering whether to talk about an extra Y chromosome with their son and family members”. Nuffield Foundation, Oxford Study of Children’s Communication Impairments (OSCCI) and Unique.

“Evidence-based recommendations for delivering the diagnosis of X & Y chromosome multisomies in children, adolescents, and young adults: an integrative review” Kirsten A. Riggan¹, Kelly E. Ormond^{2,3}, Megan A. Allyse^{1,4} and Sharron Close^{5*} Riggan et al. BMC Pediatrics (2024)

“Understanding the phenotypic spectrum and family experiences of XYY syndrome: Important considerations for genetic counseling” Colleen Jodarski¹ · Rylee Duncan² · Erin Torres² · Rachel Gore¹ · Armin Raznahan² · Morgan Similuk¹. Journal of Community Genetics (2023)

“How should I tell my Child? Disclosing the diagnosis of sex Chromosome Aneuploidies” Anna Dennis, Susan Howell, Lisa Cordeiro, Nicole Tartaglia. J Genetical Counsel, (2014)



Recursos de ayuda

“Jack and his Extra Y”. Arlie Colvin. Illustrated by Suzanne Hayes. Disponible en Amazon.



Video “El niño con una Y de más”. Disponible en Español.

<https://sindromedijacobsxxy.wordpress.com/2023/07/24/un-bimbo-con-una-y-in-piu/>

“Things that make me special”. Produced by Nikki Gratton, Dorothy Bishop and Gaia Scerif. Illustrated by Zoe Maslen. Nuffield Foundation, Oxford Study of Children’s Communication Impairments (OSCCI). Disponible en Unique <https://rarechromo.org/>



Compartir el diagnóstico

Hablando del Síndrome 47XYY

El síndrome 47,XYY es una condición que se presenta cuando un individuo tiene dos copias del cromosoma Y en cada célula. Se trata de un evento aleatorio y no hay evidencia de que sea hereditario.

Según los estudios, uno de cada mil niños nace con este síndrome, de los que la gran mayoría no están diagnosticados. Según este cálculo en España debería haber más de 20.000 varones con este cariotipo.

¿Cuándo se detecta?

El diagnóstico puede obtenerse como parte de pruebas prenatales, en la etapa infantil, si presenta dificultades (retraso en el habla, dificultades sociales o de comportamiento) o en la etapa adulta a la hora de concebir (aunque no hay evidencia de dificultades en este sentido)

¿Qué hacer con esta información?

Con frecuencia los profesionales sanitarios recomiendan mantener en secreto el diagnóstico con el objetivo de evitar “etiquetas”. Aunque algunas familias prefieren compartir el diagnóstico con su hijo y/o con el entorno familiar o educativo, son muchas las que no lo dan a conocer y se enfrentan al dilema de cuándo y cómo hacerlo.

¿Cuándo y cómo contarle?

En el caso de que se decida compartir el diagnóstico con un hijo, la bibliografía y estudios llevados a cabo con padres, individuos con cromosomas extra X o Y, y profesionales, recomiendan:

- Informarse y documentarse exhaustiva y rigurosamente sobre el síndrome antes de explicarlo (tanto si es al propio afectado como a su entorno). Evitar generalizar.
- Ser honesto, informar de manera gradual y comprensible, adaptando el mensaje a la edad del niño.
- Explicar que puede haber una gran variedad de síntomas o ninguno, y que no se trata de una discapacidad o una enfermedad como tal, sino de una condición.
- Dar una información acorde con la madurez del niño y explicar de la manera más exacta cómo le está afectando a él en particular.
- Es mejor hacerlo antes de la pubertad, quizás cuando el niño haga preguntas o sea necesario algún tratamiento. En todo caso, evitar hacerlo ante algún evento traumático en plena adolescencia.
- Animar a que el niño haga todas las preguntas que quiera.
- Hablar abiertamente sobre los tratamientos para alguno de los síntomas, los avances, las actividades que le convienen y las que no.

Ventajas de compartir el diagnóstico

Con los afectados:

- Si el afectado está experimentando dificultades educativas o emocionales, le puede resultar útil tener una explicación.
- El conocimiento del diagnóstico puede ayudar al afectado, permitirle conectarse con otras personas con la misma circunstancia y ayudarle a tomar decisiones informadas en el futuro.
- Puede resultar difícil o incómodo guardar un “secreto” y cuando se comparte, el afectado puede sentirse engañado, o enfadarse cuando descubre que se le ha ocultado información.

Con el entorno:

- Familia y amigos constituyen eventualmente un apoyo importante.
- Es posible encontrar un apoyo especial en los hermanos en caso de problemas, y éstos pueden estar más abiertos a aceptar comportamientos complicados.
- Si el niño necesita apoyo en el colegio, que se conozca el diagnóstico lo puede facilitar.



www.47XY.es

47xyispain@gmail.com

Inconvenientes de compartir el diagnóstico

Con los afectados:

- Puede resultar estresante recibir información de un diagnóstico que incluso a los adultos y facultativos les resulta difícil de entender, especialmente cuando los síntomas son leves o insignificantes.
- Podría generar ansiedad y estigmatización en el niño al considerarse distinto.
- Podría usarlo como excusa para no esforzarse, comportarse mal o no intentar mejorar en la escuela.

Con el entorno:

- Riesgo de estigmatización o discriminación, en parte por la existencia de información errónea aún accesible en la red.
- Los profesores y colegio en general pueden tener bajas expectativas sobre el rendimiento del niño y perjudicarlo más que ayudarlo. (Efecto Pigmalión)
- Si los hermanos, primos, o amigos cercanos son pequeños es posible que sea difícil mantener la discreción.