

Apoyo e Información



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Rare Chromosome Disorder Support Group,

The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, United Kingdom

Tel: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Únase a Uniqüe para obtener vínculos familiares, información y apoyo.

Uniqüe es una organización benéfica sin financiación gubernamental, que existe enteramente de donaciones y subvenciones. Si puede, haga una donación a través de nuestro sitio web en www.rarechromo.org/donate

¡Por favor, ayúdanos a ayudarte!

Grupos de Facebook

XYY Chromosome Disorder

<https://www.facebook.com/groups/31905218415>

47XYY syndrome support group

<https://www.facebook.com/groups/1406286052987882>

Uniqüe enumera tableros de mensajes externos y sitios web para ayudar a las familias que buscan información y apoyo. Esto no implica que respaldemos su contenido o tengamos alguna responsabilidad por él.

Esta guía de información actualizada no reemplaza el asesoramiento médico personal. Las familias deben consultar a un médico clínico calificado en todos los asuntos relacionados con el diagnóstico genético, el manejo y la salud. La información sobre los cambios genéticos es un campo que se mueve muy rápido y, aunque se cree que la información de esta guía es la mejor disponible en el momento de la publicación, es posible que algunos datos cambien más adelante. Uniqüe hace todo lo posible para mantenerse al tanto de los cambios en la información y revisar sus guías publicadas según sea necesario. La guía fue compilada por Uniqüe y revisada por la Profesora Judith Ross, Departamento de Pediatría, Universidad Thomas Jefferson, Filadelfia, EE. UU., y por la Profesora Dorothy Bishop, Profesora de Neuropsicología del Desarrollo, Universidad de Oxford, Reino Unido 2014 v2(PM). Esta guía fue traducida por el Doctor Álvaro López Soto, Departamento de Diagnóstico Prenatal, Hospital Santa Lucía de Cartagena, España.

Copyright © Uniqüe 2022



Understanding Chromosome & Gene Disorders

XYY



Creciendo con XYY



De los 14 hombres diagnosticados en la infancia, 3 no tenían problemas de comportamiento o de salud mental. Tres hombres tienen un trastorno de ansiedad y uno tiene un trastorno obsesivo compulsivo. Uno reacciona fuertemente al estrés y puede ser violento. Tres tienen dificultades para socializar; dos se molestan fácilmente y dos se enojan fácilmente. Uno tiene dificultades sociales leves y ocasionalmente es grosero sin querer. Tres tienen problemas de humor negativo. Uno todavía tiene problemas para concentrarse y otro es inmaduro para su edad. Uno tiene condenas por violencia y está recluido en una institución de seguridad. Otro tiene cambios de humor erráticos y está en el hospital en una sala psiquiátrica.

“Se ha enfrentado bien a su condición, pero todavía se enoja muy rápido, aunque la madurez lo ha ayudado a lidiar con esto”.

“No estoy de mal humor. Me gustan las cosas en orden. Odio a la gente que miente. Me enoja y no puedo hacer frente si creo que he defraudado a la gente”.

Como padres

Los hombres con XYY son fértiles y no corren el riesgo de tener hijos con un trastorno de los cromosomas sexuales claramente superior al de otros hombres. El cromosoma Y adicional generalmente se pierde cuando se forman los espermatozoides, y aunque una pequeña fracción de espermatozoides con una constitución doble Y o XY se escapa, esto también puede sucederle a los hombres con cromosomas XY. Tampoco hay pruebas reales de que los hombres con XYY tengan más probabilidades de tener hijos con otros trastornos cromosómicos que otros hombres.

Un estudio reciente de adultos diagnosticados después del nacimiento mostró que tenían menos hijos y que sus hijos nacían cuando eran mayores que otros hombres (Stochholm 2012).

Genes

El cromosoma Y contiene un gen llamado SHOX, que también está presente en el cromosoma X. Se sabe que este gen controla el crecimiento y se cree que la copia adicional de este gen es lo que conduce al aumento de estatura observado en niños y hombres con XYY.

Recientes estudios de imágenes han encontrado un mayor volumen cerebral con diferencias en la cantidad de materia blanca y gris en ciertas regiones. En particular, encontraron diferencias en un área llamada corteza prefrontal que tiene un papel en el lenguaje y las funciones motoras. Los autores piensan que estas diferencias pueden ser la base de algunas de las diferencias de habla, lenguaje y comportamiento observadas en algunos niños y hombres con XYY. La investigación ha sugerido que la copia adicional de un gen llamado neurologina (NLGN4Y) en el cromosoma Y adicional podría ser responsable de esto. El gen de la neurologina produce una proteína que ayuda a que las células se adhieran entre sí y se cree que desempeña un papel en la formación de conexiones entre las células del cerebro (Ottesen 2010; Bishop 2011).

independiente, uno con su novia y uno vivía con apoyo. Entre los 14 hombres diagnosticados después del nacimiento, 4 vivían de forma independiente ya sea solos o con su pareja o su propia familia, siete estaban con sus padres y uno estaba en una unidad segura. Tres hombres en total tenían una pareja a largo plazo, y uno, diagnosticado en la infancia, tenía hijos propios.

Ocio y tiempo libre

La encuesta de Unique de 2014 mostró que, tomando a los 24 adultos juntos, 9 mencionaron los juegos de ordenador como una actividad de tiempo libre y 9 mencionaron actividades físicas que incluyen pasear perros, levantar pesas en el gimnasio, rugby, fútbol, navegar, andar en bicicleta y caminar. Cuatro practicaban deportes, uno jugando rugby y vela a nivel comarcal, y otro jugando fútbol para minusválidos. Uno toca la tuba en una banda.

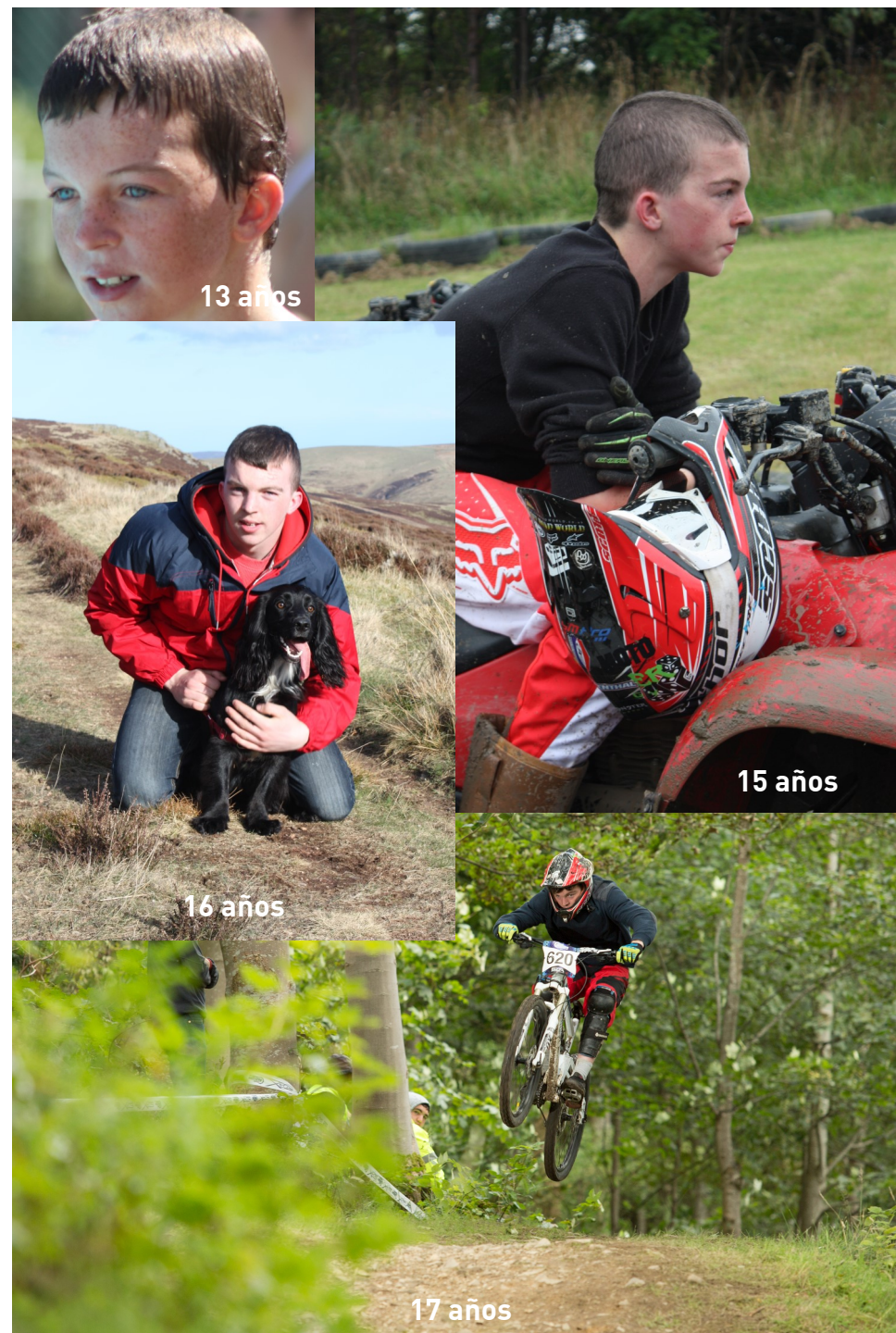
Salud

De los problemas de salud enumerados por los 23 adultos en la encuesta Unique 2014, al menos cuatro (temblores en las manos y tono muscular bajo con rigidez en las articulaciones, asma y epilepsia) probablemente estén asociados con la condición XYY. El sobrepeso también puede estar asociado, ya que la encuesta más reciente mostró que casi el doble de niños tenían una medida de cintura más alta que en la población general (Bardsley 2013). Otros problemas de salud que probablemente no estén asociados con el cromosoma Y adicional fueron la psoriasis, las venas varicosas y las alergias alimentarias.

Salud mental y comportamiento en adultos.

Una pregunta importante para los padres es si su hijo superará cualquier dificultad de comportamiento. La evidencia de Unique es que el comportamiento en la mayoría de los niños sí mejora, y aunque algunos adultos son conscientes de que tienen mal genio, está bajo control. Hay un pequeño número de hombres jóvenes cuyo comportamiento sigue siendo difícil de manejar para ellos y puede ser motivo de preocupación, y que necesitan apoyo e intervención profesional. Los primeros estudios también mostraron que más hombres con XYY que en la población general fueron remitidos para evaluación psiquiátrica (Ratcliffe 1999). Cuando estos hombres fueron examinados en detalle, se encontró que si bien mostraron más comportamiento antisocial en la edad adulta que sus iguales, en la mayoría de los casos esto no llegó a ser motivo de preocupación clínica (Götz 1999). Más recientemente, un gran estudio de hombres en Dinamarca también encontró un mayor riesgo de inadaptación social (Stochholm 2012).

Este panorama general está respaldado por información de la encuesta Unique 2014. De los 9 hombres diagnosticados antes del nacimiento, 3 no dieron problemas de salud mental o de comportamiento. Tres hombres dijeron que tenían "un poco de temperamento", aunque esto solo se relacionó con la agresión en un joven con dificultades de aprendizaje; uno se altera fácilmente; uno tenía cambios de humor y dificultades sociales; y uno tenía una posible psicosis inducida por estrés con agorafobia, ansiedad y ataques de pánico. Un hombre notó que 'habla demasiado' con la gente y le resulta difícil hacer amigos.



Síndrome XYY

Aproximadamente uno de cada 1000 niños tiene cromosomas XYY. En las células de su cuerpo, en lugar de 46 cromosomas, incluido un cromosoma X y uno Y, tienen un cromosoma X y dos Y, lo que hace 47 en total. El impacto del cromosoma Y extra es extremadamente variable.

La gran mayoría de los niños y hombres con un cromosoma Y extra nunca se dan cuenta porque no tienen síntomas que conduzcan a un diagnóstico. Solo una pequeña fracción de niños y hombres con XYY alguna vez son diagnosticados: estimaciones recientes sugieren un 2,5 % en el Reino Unido y un 20 % en Dinamarca.

Rasgos clave

- Apariencia normal, típicamente gran altura
- Inteligencia normalmente en el rango normal, pero una mayor necesidad de apoyo educativo especialmente con la lectura y la escritura
- Mayor vulnerabilidad a TDAH (Trastorno del déficit de atención e hiperactividad)
- Mayor vulnerabilidad a trastornos del espectro autista
- Probablemente riesgo aumentado de asma y epilepsia

¿Cómo sabemos acerca de XYY?

Si la mayoría de los niños y hombres con XYY nunca son diagnosticados, ¿cómo sabemos sobre el impacto del cromosoma Y adicional?

Referencias

Recientemente se identificaron más de 700 estudios publicados sobre los resultados de tener un cromosoma sexual adicional (Leggett 2010). Esta guía se basa principalmente en estudios clave recientes, pero también en algunos de los primeros estudios de detección. Son los siguientes:

Estudios de detección: Walzer 1990; Götz 1999; Ratcliffe 1999

Estudios de seguimiento de recién nacidos identificados durante el embarazo: Linden 2002; Lalata 2012

Estudios de seguimiento de bebés, niños y hombres diagnosticados por algo inusual: Schiavi 1984; Theilgaard 1984.

En publicaciones recientes se estudian tanto los bebés identificados en el embarazo como los niños y hombres identificados por algún problema. Estos estudios ayudan a caracterizar los posibles problemas en XYY, pero pueden dar una impresión engañosa de cuán comunes son estos problemas: Geerts 2003; Ross 2009; Estocolmo 2010; obispo 2011; Bryant 2012; Cordeiro 2012; Ross 2012; Estocolmo 2012; Tartaglia 2012; Bardsley 2013; Lepage 2014.

Los niños informados en Bishop 2011 formaron una cohorte para un estudio conocido como DiEsc. Los resultados de este estudio se informaron a los miembros de Unique y se mencionan aquí como DiEsc 2010. La información adicional proviene de las familias de Unique. Cuando se escribió esta guía, Unique tenía 290 miembros XYY. En 2003, 43 miembros completaron una encuesta y en 2014, 46 familias u hombres jóvenes con XYY completaron una encuesta.

bien a la gente, pero con la madurez ha comenzado a aprender límites y autocontrol". 19 años

"Actualmente estoy empleado como bombero de primeros auxilios. Todos los días continúo estudiando y mejorando mi carrera en servicios de emergencia/ bomberos. También estoy tratando de ayudar a retribuir a la comunidad a la que sirvo ayudando a enseñar a los estudiantes de secundaria sobre carreras en EMS fire. También soy miembro activo del Club de Leones. A los padres, solo quiero hacerles saber que a través de todas las dificultades que puedan encontrar en la vida de su hijo, las cosas mejorarán. Incluso pueden convertirse en bomberos/ médicos como yo. A partir del próximo año trabajaré para comenzar a estudiar para convertirme en paramédico". 27 años

Trabajo

Entre los hombres diagnosticados antes o al nacer, el seguimiento de los hombres en Escocia mostró que la mayoría de los niños desempeñan un papel útil en su comunidad y mantienen trabajos tan variados como un empresario independiente, un chef y un trabajador de servicios comunitarios. . De 19 niños, dos estudiaron ingeniería en la universidad y tres fueron a un colegio técnico (Ratcliffe 1999). El seguimiento temprano de hombres en Dinamarca mostró que uno se estaba especializando en ciencias en la universidad, mientras que otros tres planeaban carreras como mecánico, ingeniero y agricultor (Nielsen 1990). Un seguimiento más prolongado y detallado de los hombres en Dinamarca, incluidos los diagnosticados antes, durante y después del nacimiento, muestra que los ingresos eran más bajos y que los hombres también tenían más probabilidades de dejar de trabajar antes en sus vidas (Stochholm 2012).

La encuesta Unique 2014 mostró que de 9 hombres diagnosticados antes de nacer y que ahora tienen entre 19 y 38 años, tres aún eran estudiantes, uno había trabajado como instructor de vela, uno trabajaba en un almacén, uno en jardinería y fotografía, uno en una tienda como asistente del gerente, uno en una variedad de trabajos que incluyen ventas, limpieza de automóviles, recolección de basura y conducción, uno tenía un empleo con apoyo y otro no estaba trabajando.

Entre los 15 hombres diagnosticados cuando eran niños debido a problemas de comportamiento, habla, aprendizaje o desarrollo, uno trabajaba como asistente de catering, otro había trabajado en una fábrica pero actualmente no estaba trabajando, uno había sido paseador voluntario de perros, uno era bombero con ambiciones de avanzar en su carrera, uno había realizado una variedad de trabajo voluntario y estaba en un plan de preparación para el trabajo patrocinado por el estado, otro estaba en un plan de aprendizaje y el resto no trabajaba o todavía estaba en educación.

Temas de vivienda

El seguimiento de todos los hombres en Dinamarca diagnosticados con XYY desde 1960 muestra que, en general, eran cinco años mayores que otros hombres, en promedio 30 años, antes de vivir con una pareja (Stochholm 2012). La encuesta Unique 2014 mostró que de los 9 hombres diagnosticados antes del nacimiento, 5 vivían en casa con sus padres cuando eran adultos, dos vivían de forma

Primeros informes de condenas penales

La gran mayoría de los hombres con XYY llevan vidas respetuosas de la ley, no se comportan de manera antisocial y no tienen condenas penales. Los primeros informes de hombres en instituciones penales llevaron a la creencia de que los niveles elevados de testosterona en hombres con XYY conducen a un comportamiento agresivo. Esta investigación debe verse con extrema precaución, ya que se basa en grupos pequeños y seleccionados, y otros estudios encontraron niveles normales de testosterona en niños y hombres con XYY. Los estudios de seguimiento de hombres con XYY ciertamente han encontrado un aumento en algunas condenas penales, pero no estaban relacionadas específicamente con la agresión, y una investigación más reciente ha demostrado en primer lugar que el aumento en la tasa de condena se asoció con una inteligencia más baja, y también que podría explicarse por condiciones socioeconómicas más pobres (Rudd 1968; Witkin 1976; Schiavi 1984; Ratcliffe 1999; Stochholm 2012; Bardsley 2013).

Pubertad

Estudios repetidos han demostrado que la pubertad es generalmente poco diferente entre los niños con XYY y los niños con XY. Uno de los primeros estudios encontró que comenzó en promedio seis meses más tarde que en los niños XY, pero luego continuó normalmente. El vello púbico creció en promedio más de un año después en los niños con XYY, alrededor del final del decimocuarto año. En un estudio más grande y más reciente, la pubertad en algunos niños ocurrió temprano en el rango de edad de la niñez (Ratcliffe 1990; Stewart 1990; Linden 2002; Bardsley 2013).

Como adultos

No hay suficiente información sobre cómo les va en la vida a los adultos con XYY. Una de las razones de esto es que con la gran mayoría sin diagnosticar, no hay razón para creer que no llevan una vida adulta normal. El puñado de estudios sobre resultados en adultos indica que la mayoría de las personas con un cromosoma sexual adicional pueden vivir de forma independiente y formar relaciones adultas normales (Leggett 2010). Recientemente, un estudio de todos los hombres en Dinamarca que se sabe que tienen XYY ha mostrado una caída en el estatus socioeconómico (Stochholm 2012).

“Siento que he tenido la mejor educación de mi madre. Ella es madre soltera y ha sido muy comprensiva, pero nunca ha usado mi condición para excusarme por un mal comportamiento o malos juicios. Ella me ha empujado a mí y al sistema educativo durante toda mi vida escolar. Me fue bien en la escuela, mejor de lo que los maestros pensaron que haría. Mi mamá creía en mí al 100%. Todavía necesito que me expliquen cosas muchas veces si son nuevas para mí, pero al final lo entiendo. Estoy a punto de comenzar el entrenamiento de soldadura y fabricación de nivel 2. Realmente lo disfruto. Mi objetivo futuro es ser un soldador de aguas profundas. ¡Mucho dinero!” 18 años

“Lleva una vida normal y plena y disfruta y trabaja duro para hacer su propia vida. A veces todavía lucha con los grupos de compañeros, pero tiene amigos y ha tenido novias. A veces se pierde los matices de las sutilezas sociales y siempre está demasiado interesado en ser demasiado generoso con la esperanza de caerle

Los estudios publicados examinan diferentes grupos de niños y hombres con XYY:

- Estudios de detección de recién nacidos en los que los bebés que tenían XYY fueron seguidos hasta la edad adulta
- Estudios de seguimiento de bebés identificados coincidentemente durante el embarazo
- Estudios de seguimiento de bebés, niños y hombres diagnosticados debido a un problema, con mayor frecuencia afectando al habla o al comportamiento.

Los dos primeros tipos de estudio son muy útiles para sugerir la probabilidad de que un niño tenga algún problema debido al cromosoma adicional o necesite algún tratamiento o apoyo especial. Muestran que no todos los niños encuentran problemas. Estos estudios también son útiles para describir algunos de estos problemas.

El tercer tipo de estudio se enfoca en el extremo severo del espectro de XYY, niños y hombres diagnosticados porque tienen un problema. Este tipo de estudio es útil para caracterizar cuáles son los problemas. Recientemente, los estudios también han comenzado a buscar tratamientos efectivos y los genes en el cromosoma Y que pueden ser la base de cualquier problema.

Causas

Los niños con cromosomas XYY tienen un cromosoma Y adicional de su padre. En la gran mayoría de los casos, si no en todos, los dos cromosomas Y no se separan cuando se forman los espermatozoides. Durante este proceso, una célula primero debe replicar sus cromosomas para tener dos copias de cada uno y luego dividirse dos veces para producir cuatro espermatozoides. En algunos casos, ambos cromosomas Y irán a la misma célula y cuando esto fertilice un óvulo (cuando se haga un bebé) producirá un embrión con dos Y. También es posible que ocurra un evento similar en las primeras etapas del desarrollo de un embrión.

Rasgos físicos principales

Altura: Altos

Los niños y hombres con XYY a menudo, pero no siempre, son más altos que sus compañeros. Es común que alcancen 6'3" (1,88 m) y más aún. Existe cierta incertidumbre acerca de cuándo se hace evidente la altura adicional, pero dos estudios recientes que incluyeron un total de 134 niños y hombres encontraron que la altura era normal hasta aproximadamente los 6 años de edad y luego comenzó a aumentar; a los 11 años casi todos los niños eran más altos que el promedio y a los 13 casi todos los niños eran significativamente más altos que sus compañeros. La mayoría de los niños mayores de 6 años se encontraban en el 15 % más alto de los niños para su edad y la mayoría de los mayores de 13 años se encontraban en el 2 % más alto. Todos los niños tenían proporciones normales y



la mayoría tenía un peso normal para su estatura, aunque algunos niños en un estudio estadounidense reciente mostraron una tendencia a tener sobrepeso alrededor del estómago (adiposidad central) (Ratcliffe 1990; Geerts 2003; Ottesen 2010; Bardsley 2013)).

Una encuesta de las familias de Unique dio una imagen ligeramente diferente. Entre 26 familias que le dijeron a Unique cuándo notaron por primera vez la longitud o la altura excepcionales de su hijo, ocho lo comentaron al nacer o en la infancia, siete lo notaron en el preescolar, tres en los años de escuela primaria y en ocho niños no notaron la altura adicional hasta la pubertad. Seis de 19 familias con un hijo menor de 16 años dijeron que su estatura no era inusual y que algunos niños eran pequeños para su edad. Una familia con dos hijos de seis pies (1,82 m) comentó que la altura adicional en el niño con XYY se explicaba por la longitud de las piernas (Unique).



Ser alto: ventajas e inconvenientes

Cuando se les pidió que sugirieran las ventajas y desventajas de la altura adicional, los padres de Unique sugirieron muchas más desventajas. Estos incluían ser acusado como “cabecilla del grupo”; una postura encorvada; expectativas injustas; encontrar zapatos y ropa; asientos en el transporte público; ser observado; debilidad en la espalda y acoso. Las principales ventajas fueron para deportes como el baloncesto y como un refuerzo para la autoestima. Los hombres con XYY aceptaban más su altura extra, y solo contaban como desventajas que se golpeaban frecuentemente en la cabeza; dificultad en comprar pantalones; y sobresalir o ser molestado en la escuela.

Cabeza grande

Estudios recientes han llamado la atención sobre el hecho de que algunos niños con XYY tienen una cabeza grande: uno de cada 3, según un estudio reciente de 90 niños. Los niños mayores tenían más probabilidades de tener una cabeza grande que los niños más pequeños (Ross 2011; Lalatta 2012; Bardsley 2013). Un estudio más pequeño que incluyó a 8 niños con XYY encontró que sus cerebros eran más grandes que los niños con cromosomas XY (Bryant 2012).

Ojos ligeramente separados

Estudios recientes han llamado la atención sobre el hecho de que los ojos de los niños pueden estar ligeramente más separados que los de los niños con cromosomas XY. El puente de la nariz también puede ser un poco ancho y el área de las mejillas ligeramente plana. Estas son características muy sutiles, y no las que los padres normalmente notarían a menos que les llamaran la atención (Lalatta 2012; Bardsley 2013).

“El síndrome XYY es un trastorno difícil de entender ya que su apariencia suele ser muy normal.”

“Se despierta temprano y toma Ritalin. Desorganizado y caótico hasta que el fármaco entra en acción y luego realmente genial. En la escuela y luego en casa – Ritalin de nuevo por la tarde. Ahora pasa la mayor parte del tiempo en su habitación jugando juegos de ordenador a pesar de intentar que trabaje. Intenta jugar con su hermano y su hermana, pero esto le causa mucho estrés y termina en peleas. Muy poco cooperativo con las tareas generales de la familia y discute por todo. Extremadamente arrepentido y cariñoso después de los arrebatos.” 14 años
“Siempre buscando tu atención, tiende a ser muy hiperactivo al final del día, sin cambios esencialmente desde los 4 años.” 15 años

“Niño bien educado y alegre que busca amistades. Le encantan los animales y el aire libre (vivimos en una granja). Juega bien con su hermana menor la mayor parte del tiempo. Incapacidad extrema para regularse emocionalmente. Parece tener un miedo constante a la seguridad de sí mismo y ve una injusticia para sí mismo si lo tocan accidentalmente, si alguien interrumpe el juego o si se cambian las reglas. Nunca dijo que no quería ir a la escuela y siempre se ponía de nuevo en situaciones que antes le habían resultado difíciles. Parecía no darse cuenta en general de cómo había dañado las amistades y la confianza de los demás y muestra poca empatía, remordimiento o comprensión de la complejidad de las situaciones.” 15 años



“No hay control interno, por lo que necesita controles externos.” 17 años

“Ahora típico adolescente, a veces buena compañía ya veces gruñón y poco comunicativo.” 18 años

“Era como si tratáramos con un adolescente de 15 años.” 34 años

“A menudo es un verdadero caballero, pero puede ser desagradable si se le provoca. La intimidación redujo su confianza a cero.”

Padres: qué puede ayudar

“Esté ahí para él hasta que se dé cuenta de que él es el único que puede ayudarse a sí mismo.” 14 años

“Mantén un conjunto simple de reglas y no le permitas desviarse de ellas sin una consecuencia inmediata. Pero estate alabándolo en cada momento concebible. Evita la presión, no pidas demasiado ni demasiado poco y da un paso detrás de otro.” 19 años

“Busque ayuda lo antes posible.” 22 años

“No rendirse nunca.” 26 años

Dificultades de comportamiento

Comportamiento sexual

Unique recibe consultas ocasionales sobre comportamiento sexual, particularmente en adolescentes con XYY. No tenemos información que sugiera que el comportamiento sexual es diferente al de los adolescentes con XY.

Pero muchos padres admiten que, a pesar de sus mejores intenciones, el mejor apoyo y los entornos domésticos más estructurados, la respuesta fue la ayuda profesional y la medicación. Un padre describió la medicación (aceptada a regañadientes) como "un oasis". El asesoramiento y la medicación prescrita, así como la madurez natural, mejoraron el comportamiento en uno de los estudios (Ratcliffe 1990).

Intervenciones

A muchas familias de Unique se les ha ofrecido ayuda psicológica o psiquiátrica o ayuda con habilidades sociales. En algunos casos, los padres vieron a los psiquiatras por separado para aprender cómo manejar el comportamiento de su hijo, pero con el aumento de la edad y ciertamente desde la pubertad, se ofreció directamente al niño una intervención conductual o ayuda psiquiátrica.

Ningún programa único responde a todas las necesidades de una familia afectada por XYY. Tres temas surgen de la encuesta Unique de 2003:

- Las familias necesitan ayuda constante, imaginativa y proactiva. Valoran las intervenciones que desarrollan habilidades dentro de un marco compartido por otros niños sin un trastorno cromosómico.
- Los niños se desarrollan mejor en familias menos estresadas. Tener un niño con problemas de conducta XYY es intrínsecamente estresante y los servicios de apoyo deben dirigir las intervenciones tanto a la familia como al niño con XYY.
- El apoyo debe continuar más allá de la adolescencia hasta la vida adulta.

Percepciones de los padres

"Puede ser un niño encantador y adorable. En un mal día es un trabajo duro: berrinche, sin concentración en nada, obsesivo con las puertas." 3 años

"Tranquila, plácida, muy cariñosa. No entiende las emociones como la tristeza o la ira, lo que hace que disciplinarla sea bastante difícil. Las rabietas y los golpes y lanzamientos aumentan. Cada vez observamos más que deambula y se pierde en sí misma, sin responder a su nombre cuando la llamamos. A pesar de todo esto, una alegría absoluta." 3 años

"Puede ser el niño más amable, gentil y dulce, pero todo puede cambiar si lo regañan y se frustra regularmente. Golpea, tira cosas, pateo, muerde, pega..., pero se calma cuando le dan un respiro." 4 años

"Se porta bien. Sin embargo, se enfada fácilmente si percibe que ha hecho algo mal o si le han regañado." 7 años

"Es muy dulce, muy amable y muy educado. Le encanta ayudar. No tiene muchos amigos porque simplemente no parece saber cómo interactuar con ellos. Se frustra fácilmente cuando no sabe cómo hacer algo y parece que no podemos hacerle entender que la forma de mejorar en algo es escuchando y aprendiendo." 9 años

"Excelente en 1:1. Puede sentirse abrumado y ansioso fácilmente." 11 años

"No se enfoca bien en las tareas y fácilmente puede pasar horas jugando juegos de ordenador. Puede enfadarse ocasionalmente si pierde un juego o no puede encontrar una respuesta a una pregunta. 11 años

"Siempre ha estado activo, concentración limitada, se ha calmado mucho últimamente." 14 años

Dentición

Es probable que los niños con XYY tengan dientes más grandes con raíces más largas que otros niños. También pueden tener una mandíbula inferior que sobresale hacia adelante y una mordida inferior. Se han encontrado problemas dentales en aproximadamente 1 de cada 5 niños (20%) (Lähdesmäki 2004; Bardsley 2013).

Los padres Unique reportaron algún tipo de problema dental en un número mucho mayor: 3 niños de cada 4 (14/19). Los problemas incluyen la falta de caída de los primeros dientes (de leche); dientes apiñados; mala calidad del esmalte; y pérdida de dientes. Algunas de estas preocupaciones dentales pueden no ser explicadas por el cromosoma Y adicional. A algunos niños les extrajeron los dientes debido al apiñamiento; otros usaban aparatos ortopédicos para corregir la posición dental.

"Demasiado grande para su boca pequeña. Hemos tenido que sacar muchos dientes para hacer sitio a los nuevos. También es propenso a las caries, por muy bien que se cepille los dientes." 12 años

Genitales

Una gran revisión reciente encontró que la mayoría de los niños, independientemente de su edad, tendrán testículos agrandados, pero los investigadores no encontraron evidencia de un aumento de los niveles hormonales relacionado con esto, y no están seguros de lo que significa este hallazgo. La misma revisión no encontró un aumento en las anomalías genitales menores, como testículos no descendidos o hipospadias, donde el orificio generalmente al final del pene está en la parte inferior (Ross 2009; Bardsley 2013). Una revisión de los miembros de Unique de 5 a 18 años sugirió que los testículos agrandados pueden ser menos comunes de lo que sugiere la investigación: solo 3/21 familias confirmaron esta característica, aunque el aumento de tamaño no sería algo de lo que la mayoría de las familias sean conscientes.

Problemas médicos

■ Asma

La mayoría de los niños con XYY no tienen asma, pero es más común que en la población general. Se encontró asma en casi el 39% (35/89) de los niños en un gran estudio reciente, en comparación con un nivel de población general del 9,6% (Bardsley 2013). Los autores señalan que el cromosoma Y adicional puede estar amplificando el riesgo de atopia (hipersensibilidad alérgica), ya que existe una mayor prevalencia de atopia/asma y un tamaño relativo reducido de las vías respiratorias en los niños en comparación con las niñas. La encuesta Unique 2014 mostró asma con una frecuencia más baja en 5 de 20 niños, de diversa gravedad, pero todos los niños usaban inhaladores y uno había sido hospitalizado repetidamente por asma. Unique también encontró una alta tasa de infecciones de pecho en los primeros tres años de vida o más tarde en la infancia, con 14/21 familias reportando esto.

■ Convulsiones

Existe la posibilidad de que las convulsiones sean más comunes en niños con XYY que en la población general. El estudio más completo para analizar esto encontró que entre los niños diagnosticados prenatalmente, 1/35 tenía convulsiones, lo que da una tasa del 3 % en comparación con el 1 % de los niños no afectados. Se tratan con medicamentos antiepilépticos estándar.

La encuesta Unique 2003 también sugirió que entre este grupo altamente seleccionado, las convulsiones fueron más comunes de lo esperado en la población general. Ocho de los 32 informes familiares (25 por ciento) mencionaron convulsiones; esta fue, con mucho, la condición médica más comúnmente mencionada, y puede explicarse, al menos en parte, por el hecho de que los niños con epilepsia tienen más probabilidades de que se les examinen los cromosomas. Dos niños los superaron en la adolescencia y no hubo informes de convulsiones en adultos.

En la encuesta de 2014, 2/21 niños sufrieron convulsiones, en un caso relacionadas con la fiebre. Ambos niños fueron diagnosticados después del nacimiento.

■ ¿Los hombres con XYY mueren más jóvenes?

Dos grandes estudios de seguimiento de hombres con XYY han revelado que es probable que mueran más jóvenes que otros hombres. Un estudio de todos los hombres diagnosticados con XYY en un solo país, Dinamarca, mostró que la esperanza de vida para los hombres con XYY era 10 años menor que para otros, y los hombres con XYY morían en promedio a los 68 años en lugar de los 78. Ambos estudios mostraron un aumento en muertes por enfermedades respiratorias, y el estudio danés también mostró más muertes por cáncer, enfermedades neurológicas y accidentes. Las razones subyacentes de esto aún no se entienden, pero una posibilidad son las condiciones socioeconómicas de los hombres (Swerdlow 2001; Stochholm 2010; Stochholm 2012).

■ Control motor fino. Tono muscular bajo.

Varios estudios han analizado el control motor y la coordinación en niños con XYY. Los estudios de detección a largo plazo encontraron que, en general, los niños tenían una coordinación motora fina reducida, lo que significa que era más probable que los niños tuvieran problemas con tareas como escribir, dibujar y cortar con tijeras, así como con el equilibrio. En dos estudios posteriores sobre grupos con diagnóstico prenatal, los padres informaron retraso motor o falta de coordinación en el 25-35% (3/12 y 4/15) de los niños. Estudios posteriores evaluaron esto de forma independiente y encontraron que los niños XYY se desempeñaron un poco peor en las pruebas de fuerza, velocidad y destreza (Ratcliffe 1999; Ross 2009; Leggett 2010).

Los temblores leves eran comunes y podían observarse en reposo o durante el movimiento (temblor de intención) en el 43 % (39/90) de los niños en el estudio de cohorte más grande. En la mayoría de los niños, el temblor es demasiado leve como para afectar la escritura. También se observó baja fuerza y tono muscular

Otros comportamientos

En otros aspectos, como la ansiedad y la depresión, los resultados de los estudios son contradictorios y algunos muestran aumentos al menos en las percepciones de los padres, aunque no en la visión que los niños tienen de sí mismos (Ross 2011; Bardsley 2013). La evidencia de los estudios prospectivos es que una minoría de niños tiene una mayor respuesta negativa al estrés, con tasas de ansiedad y depresión superiores a las de la población general (Ratcliffe 1990; Linden 2002).

En la encuesta Unique 2014 de 12 adolescentes, más de la mitad informó niveles altos de ansiedad o un diagnóstico de ansiedad. Las familias dijeron que su hijo encontraba la vida estresante o que se enfadaba fácilmente cuando enfrentaba desafíos. Hubo una amplia gama de gravedad, pero en el extremo más grave, los adolescentes se han vuelto suicidas cuando se enfrentaban a un desafío que no podían afrontar.

Algunos comportamientos disminuyeron con la edad y el manejo constante, incluido el control de los impulsos, enfadarse fácilmente y sentirse herido, y el comportamiento obsesivo o compulsivo.

Las familias intentaron sobrellevar la situación utilizando estas estrategias: hacer que las expectativas fueran claras y coherentes; usar historias sociales; hablar sobre el problema y buscar soluciones; y discutir los cambios antes de que ocurran.

“Tiene miedo a las tormentas eléctricas, etc., y también a las montañas rusas. Toma escitalopram [Lexapro, Ciprex] para esto.” 12 años

“Tiene un horario visual para las rutinas y la escuela, y unirse a los cadetes del ejército ha sido genial.” 14 años

Una pequeña minoría de familias Unique observó problemas con la autoridad en su hijo, particularmente en la adolescencia y cuando no le gustaba o no respetaba a la persona a cargo. Algunos jóvenes asumieron ellos mismos el papel de líder. Otros incumplieron la ley. Pero Unique no tiene evidencia de que este comportamiento sea más común en niños con XYY que en otros niños.

Lidiando con el comportamiento en niños con XYY

Las familias Unique reportan mayor éxito cuando pueden ser pacientes, tranquilas y firmes en su enfoque. Las técnicas de crianza positiva ayudan, con rutinas predecibles y límites y expectativas claros. Hablar de los problemas y animar al niño a hablar es útil, especialmente cuando los problemas se deben a la inmadurez emocional. La atmósfera del hogar debe ser “firme pero flexible” y los límites deben establecerse claramente. Los niños de hasta 11 años pueden responder a las recompensas y los gráficos de estrellas y, para la edad de la escuela secundaria, los niños pueden estar motivados para ayudarse a sí mismos.



El estudio del Reino Unido de 57 niños con XYY encontró que muchas familias expresaron su preocupación por las habilidades sociales y el informe Diesc para padres es una lectura interesante. Encontraron tasas más altas de "comportamiento preocupante", incluidas dificultades para interpretar las emociones de los demás y dejarse guiar con facilidad, y "se observó que algunos de los niños encontraban desafiantes las relaciones interpersonales, a veces les resultaba difícil relacionarse con los demás y comprender su punto de vista". A pesar de esto, las familias descubrieron que los niños eran relativamente buenos para pedir perdón y, por lo general, eran educados. Sin embargo, en una variedad de situaciones diferentes, solo 1:5 de los varones diagnosticados prenatalmente mostraron dificultades en situaciones sociales. Esto se evaluó sobre qué tan bien jugaron con los demás, compartieron y enfrentaron la decepción de perder, su comprensión de sus propias emociones y el reconocimiento de las emociones en los demás, lo que llevó a su comprensión de que los demás tienen diferentes intereses y pensamientos, y finalmente cómo se portaron bien cuando se les presentó a los demás, sus modales y cambios de rutina. En particular, muchas familias comentaron que a su hijo le resultaba difícil relacionarse con sus compañeros, a pesar de estar ansioso por hacer amigos y ser parte de un grupo. A algunas familias les preocupaba que esto hubiera llevado a que su hijo se comportara mal en la escuela para tratar de encajar o impresionar a otros niños. Cuando estos aspectos se consideran con más detalle, se hace evidente que estos niños son relativamente buenos para comprender el juego, compartir y sobrellevar la pérdida, pero les resulta más difícil comprender los pensamientos, sentimientos y emociones de los demás. Este patrón también es evidente con respecto a los niños con diagnóstico posnatal que encuentran las habilidades sociales particularmente desafiantes; sin embargo, al igual que los niños con diagnóstico prenatal, están ansiosos por hacer amigos (Diesc 2010).

Los hallazgos de Unique confirman la preocupación de los padres. En la encuesta de 2003, el 58 por ciento de las familias de Unique notaron una falta de habilidades sociales, mientras que la encuesta de 2014 mostró que la mayoría de los niños deseaban ser sociables pero no siempre sabían cómo hacerlo. En particular, las familias dijeron que sus hijos generalmente no eran empáticos. Los padres de tres hombres adultos con XYY comentaron que a sus hijos les resultaba especialmente difícil manejar las situaciones grupales y, por lo tanto, estaban en desventaja en la escuela. Una vez que dejaron la escuela, sus dificultades se desvanecieron. En la encuesta de 2014, las familias comentaron con frecuencia que a su hijo le resultaba más fácil ser sociable con personas menores o mayores que ellos.

La gran mayoría de las familias también comentó que su hijo era fácil de manejar y podía ser crédulo. Para hacer frente a esto, los padres controlaron la compañía de su hijo lo mejor que pudieron y hablaron sobre posibles alternativas a hacer lo que otros sugerían.

La inmadurez emocional y la impulsividad, exacerbadas por la disparidad entre la edad aparente y la real, fueron notadas por la mitad de las familias de Unique en la encuesta de 2003.

en la mitad de los 35 niños diagnosticados prenatalmente con XYY en este estudio. Si bien estos síntomas suelen ser leves, pueden afectar a la escritura a mano u otras habilidades y, si este es el caso, es posible que se necesite apoyo adicional en la escuela o en la terapia ocupacional. Otros estudios confirman estos hallazgos y muestran que el temblor intencional es más frecuente y más intenso en XYY (Theilgaard 1986; Ratcliffe 1999; Geerts 2003; Bardsley 2013).

Estas observaciones están ampliamente respaldadas por una encuesta de Unique de 2003, en la que 36 familias (84 por ciento) refirieron un problema con el control motor fino o el equilibrio (Unique). La encuesta de Unique en 2014 volvió a confirmar estos hallazgos, y los niños diagnosticados durante la infancia tenían más probabilidades de verse afectados. El bajo tono muscular tuvo múltiples efectos, sobre el equilibrio, la postura, la resistencia, las actividades deportivas, así como sobre la escritura. El temblor fue menos común que en los estudios, con solo 2/21 niños con temblor en la mano.

Características educativas Discurso y lenguaje

El habla y el lenguaje son un área común de preocupación, y tener un cromosoma Y adicional aumenta la probabilidad de que un niño tenga dificultades en el habla y el lenguaje. Los primeros estudios pequeños sugieren un retraso en el habla en hasta la mitad de todos los niños con XYY, lo que lo hace más del doble de común que en los niños sin un cromosoma Y adicional (Ratcliffe 1999; Geerts 2003). Estudios más grandes y más recientes muestran que se encontraron algunos problemas del habla en todas las edades, aunque no en todos los niños, y que en la escuela los niños tendían a tener dificultades con las pruebas de lenguaje y verbales, aunque el coeficiente intelectual (coeficiente intelectual) estaba típicamente en el rango normal. En particular, tuvieron problemas con el lenguaje figurativo o ambiguo, expresión y con la memoria verbal. Una pequeña proporción desarrolló tics verbales leves como chasquear o tartamudear (Ross 2009; Leggett 2010; Bishop 2011; Cordeiro 2012; Tartaglia 2012).

Además, el estudio del Reino Unido de 58 niños, algunos de ellos miembros de Unique, que llamó la atención sobre las altas tasas de trastornos del espectro autista - 10-20 veces más altas que la prevalencia estimada en la población general - también encontró que entre los niños que no tienen autismo, los perfiles de comunicación que sugerían rasgos autistas leves eran comunes (Bishop 2011). Los padres informaron a los investigadores de una comprensión relativamente buena del tono de voz, los gestos y el lenguaje corporal de estos niños, pero la comunicación era a menudo un problema. Los investigadores dijeron que, si bien a los niños les resultaba difícil expresarse con claridad, tenían una variedad de intereses y podían reformular oraciones que otros podrían no entender. Los niños diagnosticados en la infancia tendían a encontrar desafiantes todos los aspectos de la comunicación, especialmente comprender los significados de las palabras y cómo cambiarlas con el contexto (estudio DIESC).

Un pequeño estudio de niños diagnosticados durante el embarazo encontró que la edad a la que los niños pronunciaban sus primeras palabras era entre los 12 y los 42 meses (Lalatta 2012).

La evidencia de Unique muestra que el retraso del habla es, como se esperaba, mucho más común entre los niños diagnosticados después del nacimiento que entre los diagnosticados antes. En ambos grupos, sin embargo, hay niños con retrasos y dificultades en el habla y niños sin ellos. Hay una amplia gama de gravedad en ambos grupos, y los niños diagnosticados después del nacimiento generalmente, pero no siempre, tienen mayores dificultades. La gran mayoría de los niños reciben terapia del habla y del lenguaje y superan la mayoría de sus dificultades del habla, por lo que esto ya no es un problema entre muchos adultos.

Las dificultades del habla más comunes que se encuentran en Unique son el retraso del habla, especialmente al hablar, juntar palabras, hablar claramente para que otros puedan entender y usar palabras más complejas. La comprensión generalmente está por delante de la conversación, y varía en la experiencia de Unique desde avanzada para la edad hasta algo retrasada, aunque menos retrasada que hablar. La debilidad o la flacidez de los músculos faciales (hipotonía oral) puede ser la base del habla poco clara y responde bien a la terapia del habla. Es común la dificultad para pronunciar palabras o la palabra correcta, lo que lleva a una pronunciación lenta y dificultades en la conversación. Las oraciones pueden ser cortas, con una estructura "telegráfica" simple. Los problemas del habla son especialmente notorios en situaciones sociales. En el extremo más grave del espectro, los niños pueden recibir un diagnóstico de un trastorno específico como la apraxia del habla (cuando alguien no puede decir lo que quiere). Como se señala en la bibliografía médica, una pequeña minoría de niños desarrollan un tartamudeo o un tic verbal, como carraspear o hacer un "aah" repetido o un sonido de succión, o repetir una palabra o un sonido de forma involuntaria, y el tartamudeo puede persistir hasta la edad adulta.

Entre los niños menores de edad escolar, el retraso en el habla puede ser grave, con un vocabulario limitado a menos de 5 palabras, y hay algunos niños que muestran un retraso en el habla y el lenguaje de 2 años. La claridad del habla fue una preocupación general.

Entre los niños en edad escolar primaria hubo una mejora general, pero los niños de 9 o 10 años todavía tenían dificultades con la conversación, las palabras complejas y la narración continua. La claridad del habla mejoró en general, pero siguió siendo un problema para algunos, especialmente cuando se hablaba a gran velocidad.

Entre los adolescentes, había una amplia gama de habilidades del habla y el lenguaje, con algunos niños hablando con fluidez, otros tenían problemas para encontrar palabras, construir oraciones largas, hablar con coherencia, usar el lenguaje en situaciones sociales y, a veces, con comprensión o velocidad de procesamiento. Los problemas con la claridad del habla parecían ser menores que en los niños más pequeños.

¿Rabietas? ¿Impulsivo? ¿Agresivo?

En los primeros estudios se encontraron berrinches, impulsividad y comportamiento agresivo, y se confirmaron en estudios más amplios y recientes en situaciones en las que los niños se sentían frustrados. Esto no significa de ninguna manera que todos los niños se vean afectados, pero sí significa que los niños con XYY, ya sea que se les diagnostique antes o después del nacimiento, son vulnerables a este tipo de comportamiento (Ratcliffe 1999; Linden 2002; Ross 2011; Lalatta 2012; Bardsley 2013).

El estudio del Reino Unido de 57 niños con XYY encontró tasas mucho más altas de "comportamiento preocupante" en niños con XYY que en sus hermanos, y estos comportamientos incluían rabietas. Los padres informaron que las rabietas generalmente eran causadas por la frustración, a menudo como resultado de la acumulación de incidentes relativamente menores. Algunos padres informaron que podían prevenir los arrebatos al calmar la situación antes de que se acumulara la frustración (Diesc 2010).

Las encuestas de Unique mostraron que la ira, la agresión y, en menor medida, las palabrotas y la agresión verbal eran comunes en los niños de todas las edades, ya sea que se les diagnosticara antes o después del nacimiento. La encuesta de 2003 mostró que es casi seguro que las rabietas ocurren independientemente de la frustración por no poder comunicarse fácilmente, aunque pueden ser desencadenadas por ella. Los episodios de agresión ocurren en niños felices y cariñosos. Pueden comenzar tan pronto como a los 15 meses, pero más típicamente se desarrollan alrededor de los 5 o 6 años y en algunos no ocurren hasta la adolescencia. Los desencadenantes de las rabietas incluyen que a los niños se les niegue o se les impida hacer lo que quieren y el estrés social, incluido el estrés en la escuela, el cansancio y los cambios inesperados en la rutina. El comportamiento durante una rabieta de un niño pequeño puede incluir arrojar objetos, incluidos muebles, golpear a personas (incluidos extraños en la calle), cabezazos, morder y escupir. A medida que los niños crecen, los arrebatos de ira y las rabietas pueden disminuir, pero no siempre es así. Pueden volverse más agresivos o violentos públicamente, y el comportamiento incluye palabrotas, gritos, patadas y pellizcos, así como groserías ofensivas, demandas y amenazas extremadamente enérgicas.

Muchos padres necesitan apoyo profesional (como una enfermera de comportamiento) para hacer frente al comportamiento de su hijo. Las técnicas útiles incluyen tomarse un descanso; respirar con calma; hablándolo; tener un lugar para desahogarse; una manta gruesa; planificar con anticipación para evitar situaciones desencadenantes; pausas en las actividades. Bastantes familias han necesitado apoyo profesional y algunos niños han recibido medicación (normalmente risperidona) para calmarlos.

¿Sociable? ¿Inmaduro? ¿Se deja llevar fácilmente?

Nuevamente, los estudios han encontrado repetidamente que, si bien algunos niños no se ven afectados, las dificultades en las relaciones sociales son comunes (Ross 2011; Lalatta 2012; Bardsley 2013).

estaban siendo tratados con medicamentos no estimulantes, como atomoxetina (Strattera), guanfacina (Intuniv, Tenex) o clonidina (Catapres). Los autores sugieren que antes de asignar un diagnóstico de TDAH o comenzar con la medicación, se lleve a cabo una evaluación psicológica completa para ayudar a determinar si existen otras discapacidades del aprendizaje, trastornos del habla/lenguaje o síntomas emocionales, que pueden necesitar ser incluidos como parte de una evaluación integral en el plan de tratamiento (Tartaglia 2012).

Muchas familias en las encuestas Unique 2003 y 2014 mencionaron la falta de concentración como causa de las dificultades educativas de sus hijos. En la encuesta de 2014, los padres consideraron que 5/6 niños diagnosticados prenatalmente y 14/15 de los diagnosticados posnatalmente tenían problemas de concentración. Los problemas de concentración eran tan comunes en los adolescentes como en los niños más pequeños, aunque esto podría deberse a que las expectativas escolares de los niños mayores son mayores. El niño más pequeño en recibir un diagnóstico de TDAH tenía 3 años, aunque la madre de un joven de 34 años comentó que estaba al tanto de la hiperactividad de su hijo a los doce meses, pero no pudo persuadir a los médicos para que estuvieran de acuerdo con ella.

A los padres les resultó útil hablar sobre los problemas de concentración de su hijo con la escuela. Algunas escuelas ofrecieron sesiones de aprendizaje más cortas, más descansos y actividad física en los descansos. Algunos niños necesitaban apoyo en el aprendizaje para mantenerse centrados en la tarea. Un pequeño número de niños tomaban medicamentos recetados, específicamente metilfenidato.

Dieciséis niños (33 por ciento) en la encuesta de Unique de 2003 fueron descritos como hiperactivos o habían recibido un diagnóstico de trastorno por déficit de atención. En la encuesta de 2014, 3/6 niños diagnosticados antes del nacimiento se describieron como hiperactivos, pero solo uno era hiperactivo y otro diagnosticado con trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH). Entre los diagnosticados en la infancia, 11/15 fueron descritos como inquietos e hiperactivos; 6 como hiperactivo; y 7 tenían diagnóstico de TDAH.

Las estrategias de los padres se centran en la actividad física regular y exigente, incluido el deporte diario. Algunos niños y algunos adultos están medicados con metilfenidato.

“Corremos en un parque/ en la playa un par de horas.” 6 años

“Ejercicio físico cada noche.” 14 años

“Conseguimos que salga a pasear o que lleve algo pesado.” 15 años

Comportamiento: ¿otros problemas?

¿Los niños con XYY tienen otras dificultades de comportamiento además de la concentración, los niveles de actividad y el comportamiento que podrían caer dentro del espectro autista? La respuesta parece ser que, si bien muchos niños no tendrán problemas de comportamiento, en general existe un mayor riesgo, particularmente entre los niños diagnosticados durante la infancia.

Es extremadamente común, aunque no universal, que los niños solo entiendan un lenguaje sencillo y no entiendan dichos, modismos, jergas, chistes o ironías. Es posible que necesiten que se les explique el lado divertido. Los ejemplos incluyen: Si alguien dice que está lloviendo a cántaros, mira afuera (adolescente con XYY); Cuando mi esposo se lesionó sin querer, se giro bromeando y dijo 'Mira lo que hiciste'. Bueno, mi hijo con XYY se molestó tanto que se derrumbó y lloró; Si alguien dice 'Espera un minuto', cuando pasa un minuto, nos dice que es hora de ponerse en marcha.

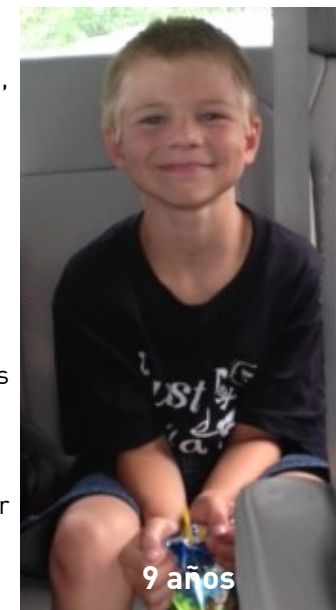
La mayoría de los adultos con XYY le dijeron a Unique que ya no tenían ningún problema del habla, superando su retraso en el habla (generalmente con terapia del habla y del lenguaje) en la infancia o la adolescencia. Un pequeño número de hombres continúa las dificultades del habla en la edad adulta, incluido el habla poco clara, un poco de "confusion leve", ser forzado en la conversación o no iniciar conversaciones y dificultades para encontrar la palabra o el tiempo correcto.

Ser incapaz de comunicarse es frustrante. Algunos manejan el problema con calma, llevando a las personas a lo que quieren, o mostrándolos físicamente; otros se retiran y están en silencio aparte o se derrumban (lágrimas); pero los gruñidos de exasperación y los arrebatos de mal genio son comunes, especialmente en los niños pequeños. La evidencia de Unique es que los arrebatos de ira disminuyen a medida que los niños mejoran en decir lo que quieren y desarrollan otras habilidades, por lo que generalmente mejoran en la adolescencia y han pasado a la edad adulta.

“Sonido más lento y un poco menos natural, monótono a veces. Pero se mantiene al día con las bromas, los modismos, la jerga, etc.” 12 años

Aprendizaje y escolarización

Una encuesta de todos los estudios hasta la fecha de niños diagnosticados antes del nacimiento mostró un coeficiente intelectual general ligeramente más bajo de lo que cabría esperar para esa familia, pero muy cercano al promedio de la población de 100. El coeficiente intelectual verbal también fue más bajo de lo que cabría esperar, pero de nuevo, estuvo generalmente dentro de los límites normales para la población en general (Leggett 2010). En un estudio más reciente, los déficits cognitivos eran generalmente leves, la mayoría de los niños asistían a escuelas ordinarias y algunos se desempeñaban en el rango normal o superior (Bishop 2011). El estudio más grande y reciente confirmó estos hallazgos: entre 36 niños diagnosticados antes del nacimiento, el CI promedio fue de 102, mientras que entre 44 niños diagnosticados más tarde por una



variedad de razones, el CI promedio fue de 85. El CI verbal fue de 101 en el grupo prenatal y de 82 en el grupo postnatal (Bardsley 2013).

Los estudios muestran que tener un cromosoma Y adicional hace que sea más probable que un niño necesite algún apoyo de aprendizaje en la escuela y, lo que es más importante, que cualquier dificultad de aprendizaje en XYY es tan sensible a la ayuda como la dificultad de aprendizaje en la población general (Götz 1999; Ratcliffe 1999). Un estudio anterior (Ratcliffe 1999) encontró que la mitad de un grupo de 19 niños diagnosticados al nacer necesitaba ayuda con la lectura. La encuesta más reciente en el Reino Unido encontró que los niños con XYY tenían casi cinco veces más probabilidades de necesitar educación especial que el promedio de la población. Incluso los niños diagnosticados antes del nacimiento tenían muchas más probabilidades de necesitar un programa o declaración de apoyo formal que los niños con cromosomas XY, y esta necesidad era extremadamente común entre los niños diagnosticados después del nacimiento. A pesar de esto, la mayoría de estos niños se las arreglaron bien con el apoyo en el aula en la educación general. Alrededor de un tercio asistía a una unidad especial o a una escuela, por lo general a los 11-13 años de edad debido a la falta de recursos para el apoyo al aprendizaje en las escuelas secundarias grandes. Se informó que los niños en esta encuesta eran buenos en matemáticas, aunque muchos encontraron el inglés un poco más desafiante.

Los padres informaron que recibir ayuda en la escuela marcó una gran diferencia en la felicidad de su hijo y notaron una mejora en el progreso cuando la ayuda estaba disponible (Bishop 2011).

Los hallazgos entre los miembros de Unique lo confirman. Hay una variedad de dificultades educativas, desde niños que son líderes y estudiantes entusiastas y exitosos hasta niños que luchan social, académica y conductualmente en la escuela. Los niños a los que les resulta fácil aprender tienen más probabilidades de haber sido diagnosticados antes del nacimiento, pero algunos niños diagnosticados después del nacimiento tampoco tienen dificultades de aprendizaje. Entre los niños sin un diagnóstico formal de una dificultad de aprendizaje, todavía se presentan dificultades, principalmente con la lectura, las

palabras (la dislexia es común) y el acto físico de escribir, o con el procesamiento de información. Una dificultad de aprendizaje más general, que afecta a todas las áreas del plan de estudios, no es algo común y en Unique se encuentra mucho más a menudo en niños diagnosticados durante la infancia; de hecho, el retraso en el aprendizaje puede ser una razón para la prueba cromosómica.



Problemas de comportamiento

Atención y concentración. Actividad e hiperactividad

En general, se acepta que los niños con XYY son vulnerables a la hiperactividad y la distracción fácil. Múltiples estudios de ambos niños diagnosticados antes y después del nacimiento han mostrado tasas elevadas de trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH), y estos están respaldados por informes de los padres. Sin embargo, ¿cuándo la energía se vuelve hiperactiva? ¿Y cuándo la sobreactividad se vuelve hiperactividad? En el grupo de 57 niños evaluados en el Reino Unido y finalmente informados en la literatura médica por Bishop 2011, la hiperactividad y la falta de atención fueron comunes, y se encontraron en alrededor de un tercio de los niños, independientemente de cuándo fueron diagnosticados. Cuando se considera con más detalle, los niños diagnosticados prenatalmente tienden a ser descritos como inquietos, hiperactivos o distraídos y, a menudo, como ocupados y enérgicos. En general, fueron descritos como niños enérgicos que pueden tener dificultades para concentrarse, ¡pero eran muy divertidos! (Diesc 2010).

El aumento de la distracción y los problemas de atención se encontraron en la mayoría de los primeros estudios con tasas entre los niños diagnosticados antes del nacimiento que oscilan entre el 10 y el 60 % de los niños. En un estudio, la mitad de los niños necesitaban apoyo para los problemas de atención y en la mayoría esto se hizo evidente alrededor de los 2 años y medio o los 3 años. Los maestros de la escuela primaria de los niños informaron con frecuencia inquietud, deambular o correr cuando se esperaba que los niños se sentaran o se pusieran de pie en silencio. (Walzer 1990). Estudios adicionales mostraron que del 11% al 21% de dos pequeños grupos de niños diagnosticados prenatalmente recibieron un diagnóstico de TDAH (Linden 2002; Geerts 2003). Una revisión encontró que había pocos informes de diagnósticos de TDAH; sin embargo, varios sitios de estudio informaron descripciones de problemas de atención, distracción, impulsividad y regulación del comportamiento (Tartaglia 2012).

Desde entonces, tres estudios más amplios han analizado el comportamiento y el TDAH, y todos incluyen una combinación sesgada de niños diagnosticados tanto antes como después. Hay mucha variación entre los estudios y el número de niños afectados es significativamente mayor en los estudios más recientes, pero todos están de acuerdo en que los niños con XYY tienen un mayor riesgo y sugieren que podrían someterse a pruebas de detección del TDAH (Bishop 2011; Ross 2011; Tartaglia 2012; Bardsley 2013).

Hay muy poca información informada sobre cómo ayudar a los niños con TDAH en XYY, pero un estudio de dos niños encontró que el metilfenidato fue útil (Ruud 2005), y un estudio más grande más reciente encontró que, en general, tres cuartas partes de los niños se beneficiaron con medicación estimulante como metilfenidato (por ejemplo, Concerta, Equasym, Medikinet, Ritalin) o una anfetamina (Adderall, Elvanse). Dado que el aumento de la irritabilidad es una razón frecuente para dejar de tomar el medicamento, los autores sugieren dosis iniciales bajas con aumentos graduales. Un número mucho menor de niños

En los niños que no fueron diagnosticados con TEA, los comportamientos levemente autistas fueron comunes, aunque esto fue muy variable. Se observó en varios estudios que la probabilidad de un diagnóstico de TEA no parecía estar relacionada con la inteligencia o el diagnóstico de dificultades del habla y el lenguaje. También se hizo hincapié en que no todos los niños con una Y adicional tendrán dificultades sociales, pero si las tienen, puede ser útil que el médico sepa al respecto. Uno de los estudios señala que todos los niños tenían una puntuación de motivación social normal, lo que es positivo en términos de intervenciones, ya que significa que quieren interactuar con los demás pero pueden malinterpretar las señales. Sin embargo, sugieren que los médicos deben tener cuidado de no descartar un diagnóstico de TEA debido a esto (Bishop 2011; Cordeiro 2012; Ross 2011; Bardsley 2013).

Entre las familias de Unique encuestadas en 2014, casi la mitad tenía un diagnóstico formal de autismo o un trastorno del espectro autista. Las tasas de comportamientos autistas fueron mucho más altas entre los diagnosticados después del nacimiento, por lo que en aquellos con algún tipo de problema de desarrollo, las características autistas fueron evidentes en dos tercios. Un niño fue diagnosticado con autismo a los 4 años, pero perdió el diagnóstico a medida que maduraba.

Para muchas familias, un diagnóstico de autismo es útil porque abre el camino a mejores servicios, pero una familia comentó que, a pesar del diagnóstico, su hijo de 12 años no responde a las estrategias dirigidas a otros niños con TEA porque es muy sociable y no está vinculado a una rutina.

“El diagnóstico de autismo no “cuadra”.”

¿La intervención temprana ayuda a los niños con XYY?

Dada la vulnerabilidad de los niños a los trastornos de la comunicación y la conducta, ¿ayuda realizar controles regulares en la infancia a los niños



diagnosticados antes del nacimiento o coincidentemente?

Con atención específica al habla y el lenguaje, ¿se podría reducir la agresión por frustración y baja autoestima?

La evidencia de Unique es que el apoyo al aprendizaje y la terapia del habla y el lenguaje son extremadamente útiles, y varios investigadores sugieren exámenes regulares cada seis meses durante los primeros 3 años, así como un enfoque específico en las dificultades de aprendizaje, el trastorno por déficit de atención/hiperactividad y los trastornos del espectro autista. (Ross 2009; Lalatta 2012). studies showed that 11% to 21% of two small groups of boys diagnosed prenatally were given a diagnosis of ADHD (Linden 2002; Geerts 2003). One review found that there were few reports of ADHD diagnoses; however, multiple study sites reported descriptions of problems with attention, distractibility, impulsivity, and behavioural regulation (Tartaglia 2012). 16

¿Qué tipo de escuela?

La gran mayoría de los niños comienzan su educación en escuelas convencionales (regulares), y la mayoría permanece en este sector a lo largo de su educación, y algunos son seleccionados para escuelas para niños más inteligentes. Los niños diagnosticados antes del nacimiento tienen más probabilidades de permanecer en la educación general, pero entre los miembros de Unique, la mitad de los niños diagnosticados después del nacimiento todavía estaban en una escuela secundaria convencional después de los 11 años. El cambio a la educación especial a menudo se produjo en los primeros años de la secundaria y se proporcionó apoyo para las dificultades de conducta y de aprendizaje. A una minoría de niños les fue bien en la educación en el hogar. En el otro extremo del espectro había unos pocos niños que asistían a escuelas residenciales especiales.

Como se encontró en los estudios, muchos padres encontraron que obtener apoyo educativo fue de gran ayuda, y algunos informaron de una fuerte caída en el rendimiento cuando se retiró el apoyo. La cantidad de apoyo varió mucho, desde niños que solo necesitaban recordatorios para concentrarse en la tarea, ayuda de los padres con la tarea o inglés adicional, lectura o escritura, hasta niños que necesitaban educación especial.

Los padres dijeron que el mejor ambiente de aprendizaje era tranquilo, sin distracciones y con poco ruido de fondo, estructurado y en un grupo pequeño o 1:1. Las sesiones se mantuvieron cortas con pausas de movimiento frecuentes. El aprendizaje era mejor si era oral, práctico o visual, minimizando la escritura a mano. El aprendizaje basado en ordenador funcionó bien para algunos. El aprendizaje al aire libre podría ser útil. Los niños necesitaban estímulos frecuentes y el ritmo debía ser apropiado.

Fortalezas y debilidades

Las fortalezas de aprendizaje mencionadas a menudo por los padres incluían matemáticas, ciencias, arte, aprendizaje visual, materias prácticas (carpintería, cocina) y, cuando les interesaba, la curiosidad y la memoria. Las fortalezas menos comunes incluyen actividades físicas (pero no necesariamente deportes de equipo o de contacto) y conciencia espacial. Las debilidades incluyen, en la mayoría de los casos, la alfabetización, que incluye tanto la lectura como la escritura, la motivación (muy difícil de persuadir para hacer algo), hacer frente a la presión y, sobre todo, la concentración y la perseverancia en la tarea.

Casi todos los niños tenían algunas dificultades con el enfoque y la atención, y necesitaban apoyo para mantener su concentración. Las tareas de aprendizaje eran mejores cuando eran cortas, con descansos frecuentes. Las dificultades específicas de escritura también fueron comunes. Muchos niños tenían problemas para sostener un instrumento de escritura debido al bajo tono muscular en las manos y, en algunos casos, al temblor en las manos. La escritura a menudo se describía como descuidada o desordenada. La escritura para algunos mejoró con el tiempo, pero los niños más gravemente afectados usaban un teclado o un lápiz especial. Sin embargo, un niño tiene 'hermosa cursiva'.

Con su altura adicional, uno podría esperar que el deporte sea una fortaleza, y para algunos niños lo es. El bajo tono muscular que se ha informado como una característica de XYY (Bardsley 2013) no impide la actividad deportiva entusiasta y, a menudo, hábil. Las familias mencionan una variedad muy amplia de deportes y actividades, los niños disfrutaban y destacan en deportes tan variados como el ciclismo, la natación, la pesca, el waterpolo, el rugby, la vela, la equitación y los bolos.

El comportamiento en la escuela es un área de preocupación para muchas familias, aunque algunas reportan un comportamiento ejemplar o excelente. La mayoría de las familias informan que su hijo ha sido molestado o intimidado debido a su estatura, su inmadurez y sus dificultades para llevarse bien con otros niños. Muchos dicen que su hijo es disruptivo en la escuela, y esto es especialmente común entre los diagnosticados después del nacimiento. Algunos niños han sido excluidos.

Como la mayoría de los estudios se han centrado en los niños más pequeños, no hay mucha información sobre lo que hacen los niños después de dejar la escuela. Un estudio, publicado en 1999, encontró que 5 de 19 niños habían ido a la universidad o escuela técnica (Ratcliffe 1999). Dentro de Unique, la encuesta de 2014 mostró que entre 9 niños diagnosticados prenatalmente, solo uno abandonó la educación a tiempo completo antes de los 18 años. Su nivel más alto de calificación fue vocacional (Equivalente a Grado Medio) ; GCSE (Equivalente a Grado Superior) para 2; Niveles A para 1 (Equivalente a Bachillerato); y títulos universitarios para 2. Las materias especializadas incluían informática, producción musical, fotografía, arte y animación, entrenamiento deportivo y ciencias de la educación. Cinco tenían formación profesional en materias que incluían artes escénicas, medios de comunicación, teatro, ingeniería, arte, música, navegación y formación en servicios uniformados. Los adultos que todavía estudiaban a tiempo completo habían realizado diversos trabajos como limpiar ventanas, trabajar en una cafetería, limpiar, armar kits y cuidar el jardín. Los trabajos incluían trabajar en un almacén; subgerente de tienda; recogida de basuras; y conductor.

Entre los niños diagnosticados en la infancia, existe una amplia gama de resultados, desde aquellos que terminan la escuela con todas las asignaturas aprobadas hasta otros sin calificaciones, o que no asisten a la escuela después de los 14 o 15 años. Sus habilidades reflejan su asistencia académica: en un extremo están los jóvenes que apenas saben leer y escribir; en el otro, hombres con un currículum vitae rico en experiencias profesionales: extinción de incendios, resucitación cardiopulmonar, flebotomía, pintura, decoración, trabajo legal, mecánica automotriz, soldadura, administración y trabajo de almacén. La mayoría de los hombres jóvenes han sido empleados en ocupaciones tan variadas como enfermería, catering, pasear perros y trabajar como cajeros.

“Tenía un rincón tranquilo disponible para él cuando se sentía incapaz de hacer frente cuando era más joven. A la edad de 9 años, recibió 10 horas de apoyo

individual a la semana para ayudarlo a controlar sus arrebatos de ira. Ahora está teniendo éxito en una pequeña escuela donde es bien conocido.” 10 años

“Por lo general, está orientado a las tareas, a menos que sepa que algo divertido está planeado para más adelante. Realmente sobresale en la escritura. Tiene una letra cursiva hermosa.” 12 años

“C tiene retraso en el habla y el lenguaje, poca capacidad de concentración y facilidad para distraerse, falta de confianza y habilidades sociales. Recibe 12 horas a la semana de apoyo en la escuela y tiene mucho apoyo de los padres. No tiene arrebatos de ira. Este año en una escuela regular obtuvo 10 calificaciones excelentes al final del período, dieciséis buenas calificaciones y una calificación satisfactoria.” 13 años

“Es un niño muy bullicioso y enérgico que puede ser afectuoso pero sigue sufriendo rápidos cambios de humor. Sea persistente. Querían poner a mi hijo en una escuela para problemas de comportamiento, lo que no consideré que fuera lo correcto, él solo imita a los demás y se deja llevar fácilmente.” 16 años

“C está en un grupo de preparación para el trabajo, y está fuera de casa gran parte del día en cursos y haciendo trabajo voluntario. Sería bueno si pudiera tener un empleo completo, ya sea voluntario o remunerado.” 24 años

Interacciones sociales y Trastornos del Espectro Autista

“También tiene el diagnóstico de autismo para el cual hay más ayuda disponible. Usamos el autismo como su diagnóstico porque los servicios lo reconocen y se esfuerzan por encontrar opciones para estos jóvenes.” 22 años

Recientemente, varios estudios han demostrado un vínculo entre el síndrome XYY y el trastorno del espectro autista (TEA). Una posible razón de esto son los cambios en la práctica diagnóstica, por lo que un trastorno que antes se consideraba un trastorno del lenguaje o de la comunicación ahora podría considerarse un trastorno dentro del espectro del autismo.

Todos los estudios encontraron una amplia gama de resultados y al menos dos tercios de los niños no tenían un diagnóstico de TEA. Sin embargo, el riesgo de desarrollar un comportamiento autista aumentó significativamente tanto en los niños diagnosticados antes del nacimiento como en los niños diagnosticados más tarde. El comportamiento autista se encontró con menos frecuencia en los niños diagnosticados antes del nacimiento, y las características fueron más graves en los niños diagnosticados en la infancia.

Las tasas de diagnóstico son controvertidas, porque dependen de si se incluyen o no los niños diagnosticados después del nacimiento (y, por lo tanto, los niños con problemas). En dos estudios diferentes, que observaron solo niños diagnosticados antes del nacimiento, las tasas variaron del 11% al 20% (1 en 5 a 10) (Bishop 2011; Bardsley 2013). En otro estudio, el 19% de 26 hombres diagnosticados después del nacimiento tenían TEA (Geerts 2003).

