

“ Su ingenio es siempre sorprendente y también lo es su capacidad de cuestiones técnicas. A pesar de sus problemas es un chico encantador y cariñoso ”

Unique

Atención e Información

Trastornos Cromosómicos Raros

Grupo de Apoyo,

PO Box 2189,

Caterham,

Surrey CR3 5GN,

Reino Unido

Tel / Fax: +44 (0) 1883 330766

info@rarechromo.org

Unique es una organización benéfica sin fondos del gobierno, que existe enteramente de las donaciones y subvenciones. Si usted es capaz de apoyar nuestro trabajo de alguna manera, por pequeña que sea, por favor haga una donación a través de

nuestra página web en

<http://www.rarechromo.org/html/MakingADonation.asp>

Por favor, ayúdenos a ayudarle!

KS&A

www.genetic.org

Klinefelter Organisation

www.klinefelter.org.uk

Klinefelter's Syndrome Association UK

www.ksa-uk.co.uk

AAKSIS

www.aaksis.org

Unique ofrece una lista de otras organizaciones, tableros de información y sitios web para ayudar a las familias que buscan información. Esto no quiere decir que estemos de acuerdo con su contenido o la responsabilidad por ello.

Este folleto no es un sustituto para el consejo médico. Las familias deben consultar a un médico cualificado en todos los asuntos relacionados con el diagnóstico genético de gestión, y la salud. La información que se da es la mejor disponible en el momento de su publicación, fue recopilada por *Unique* y revisada por la Dra. Jeannie Visootsak, Profesora Adjunta, Departamento de Genética Humana de la Emory University School of Medicine, Atlanta, Georgia, EE.UU. y por el Profesor Maj Hultén BSc, PhD, MD, FRCPath, Profesor de Genética Médica de la Universidad de Warwick, Reino Unido. 2008.

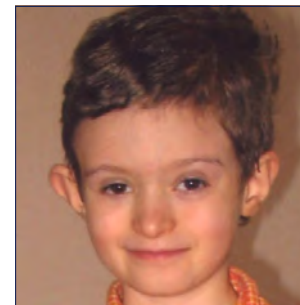
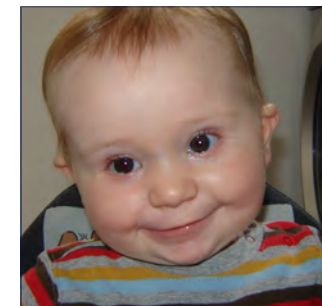
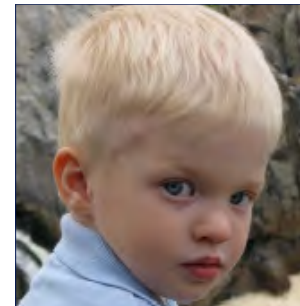
Copyright © **Unique 2008**

Traducción: Elisabet Dachs Cabanas, 2011. Copyright © **Unique 2011**

Unique

Síndrome

XXXY



Síndrome XXY

El síndrome XXY es una enfermedad cromosómica que afecta solamente a varones. Es rara y hay poca información específica sobre ella. Las personas con ésta afección tienen una amplia gama de características físicas, de desarrollo y de comportamiento, que van de leves a severas. Terapias de intervención, tales como fisioterapia y logopedia, planes individuales de educación y apoyo continuo ayudan a maximizar el potencial de las personas con XXY.

¿Qué es un cromosoma?

Toda la información genética se encuentra en los cromosomas que se localizan en el núcleo de las células del cuerpo. Además de los 22 pares de cromosomas numerados del 1 al 22, los hombres generalmente tienen un cromosoma X y un cromosoma Y. Los hombres con XXY, en lugar de un solo cromosoma X, tienen tres cromosomas X. El síndrome de XXY también se puede llamar **Síndrome 48,XXXY**, porque en lugar de 46 cromosomas, hay 48 (22 pares, es decir, 44 cromosomas, además de 4 cromosomas sexuales XXY).

La mayoría de los hombres 48,XXXY tienen tres cromosomas X en todas las células de su cuerpo. Algunos tienen algunas células con XXY y algunas células con diferente número de cromosomas X e Y. Esta condición se llama **mosaicismo**. Por ejemplo, un hombre con células con dos cromosomas X y células con tres X tendrá esta fórmula cromosómica o cariotipo: 47,XXY/48,XXXY. Un hombre con células con tres y cuatro X tendrá esta fórmula cromosómica: 48,XXXY/49,XXXXY. El mosaicismo hace más difícil predecir los efectos de los hombres XXY. Sin embargo, como regla general cada X adicional intensifica los efectos, mientras que menos X los disminuye.

¿Es el síndrome 48,XXXY una variante del síndrome de Klinefelter?

Las personas con 48,XXXY tienen características físicas y de comportamiento propias, por lo cual no se deben considerar como una variante del síndrome de Klinefelter.

Los varones con el síndrome de Klinefelter tienen solo un cromosoma X adicional, por lo tanto su fórmula cromosómica es: 47,XXY. Durante la pubertad la producción de testosterona disminuye y aunque pueden tener una vida sexual normal, generalmente no pueden engendrar hijos. Debido a que de pequeños tienen problemas con el habla, de mayores son más propensos a tener dificultades en la lectura, la ortografía y las relaciones sociales. Su coeficiente intelectual, en general, puede estar por debajo de el de sus compañeros de igual edad, y es probable que tengan un coeficiente intelectual verbal inferior debido al retraso en el lenguaje.

El cromosoma X adicional en el 48,XXXY tiene más influencia en las características físicas, cognitivas y conductuales que en los 47,XXY. Por ejemplo, los varones con 48,XXXY puede tener retrasos en las habilidades motoras, del lenguaje y desarrollo social. Así que la intervención temprana y continua y la planificación de la educación son fundamentales para garantizar que los niños continúen progresando en desarrollar sus habilidades. A medida que se conozca más sobre los varones 48,XXXY, vamos a entender mejor sus características distintivas y se podrá comenzar a formular estrategias específicas de intervención.

Bibliografía y referencias

La información contenida en este documento se ha elaborado a partir de las principales referencias en la literatura médica. El primer autor y fecha de publicación se dan para que pueda buscar los resúmenes o artículos originales en Internet a través del buscador PubMed. Si lo desea, puede obtener artículos desde *Unique*. El folleto también se basa en la base de datos de *Unique*. Cuando este folleto se escribió, *Unique* tenía veinte y cuatro miembros con un diagnóstico 48,XXXY, nueve de los cuales han realizado un estudio detallado sobre el desarrollo de su hijo.

ambos codos dislocados y graves deformidades en ambos antebrazos. Es importante que los hombres con 48,XXXY se sometan a los exámenes físicos y de seguimiento con su médico de cabecera.

■ Dientes

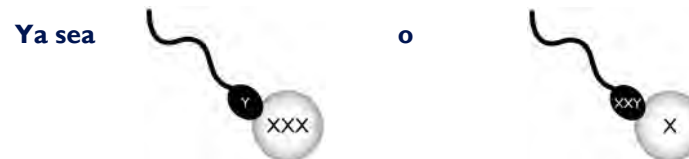
Una característica típica es la ampliación de la cámara pulpar interior, conocida como taurodontismo. Esto ocurre de forma natural entre un 2.5 y un 11% de la población, pero es más frecuente en los varones 47,XXY y es probable que sean aún más frecuentes en los 48,XXXY. El taurodontismo de los molares suele ser tratado con coronas de acero inoxidable para evitar la exposición de la pulpa, pero esto no previene las caries y puede que sea necesario tratar el conducto radicular (Joseph 2008).

Otras características dentales incluyen la falta de los dientes permanentes, defectos en el esmalte e incisivos en forma de pala. Dado que la higiene oral puede ser incompleta comparada con la de los jóvenes sin un trastorno cromosómico, la caries dental es común y hay evidencias de que las extracciones son dos veces más frecuentes en niños y hombres con 47,XXY, que en sus hermanos. La experiencia de los miembros de *Unique* incluye la aparición tardía de los dientes de leche (12-15 meses), ausencia de caninos, dientes en mala posición y en hacinamiento, deterioro grave a pesar de llevar una buena dieta y pérdida de dientes permanentes.

¿Cómo surge el síndrome de XXY?

Los padres de un hijo 48,XXXY casi siempre tienen los cromosomas normales en las células de su cuerpo, por lo que normalmente no se estudian. No se sabe muy bien por qué se incorporan dos cromosomas X adicionales, el origen puede ser de la madre o el padre, pero hasta el momento no se sabe si pueden venir de ambos padres.

Un óvulo femenino normal contiene un cromosoma X y un espermatozoide masculino normal contiene un cromosoma X o un Y, que en conjunto crean un óvulo fecundado, ya sea con 46,XY o 46,XX. El síndrome de 48,XXXY por lo general se presenta cuando un espermatozoide Y fertiliza el óvulo de una mujer llevando 3 cromosomas XXX o cuando el espermatozoide XXY fertiliza un óvulo con un único cromosoma X.



En la gran mayoría de los casos no se sabe por qué sucedió. En unos pocos casos los óvulos de madres de edad avanzada han envejecido antes de la maduración. Se sabe que el síndrome surge antes de la concepción (cuando el bebé se hace) y no hay nada que los padres hayan hecho antes o durante el embarazo para que este ocurra. Los factores ambientales, la dieta o el estilo de vida no son la causa. Nadie tiene la culpa. Cuando los niños o los hombres con 48,XXXY tienen el síndrome en forma de mosaico, es probable que sea debido a que se haya producido otro error en los primeros días después de la concepción, cuando el embrión se está desarrollando.

¿Puede volver a ocurrir?

Es importante discutir este tema con un consejero genético o genetista, porque la probabilidad de tener otro hijo con una enfermedad genética depende de varios factores como los antecedentes familiares y la edad de los padres.

“ Es muy pasivo y tranquilo, pero cada vez más fuerte y cuando no está contento puede ser bastante gruñón y echar la cabeza hacia atrás o hacia adelante. Es muy sociable - 15 meses

“ Besa y acaricia a su hermana de 4 meses e intenta hablar con ella en voz baja con una voz aguda. Esto nos enorgullece mucho - 2 años

“ Se frustra fácilmente cuando es incapaz de hacer algo, de vez en cuando golpea la cabeza contra el suelo u otras superficies, pero generalmente se comporta muy bien - 3 años

“ Se enoja con mucha facilidad, es muy tranquilo y tímido con los otros niños, necesita que su madre lo acompañe a todas partes. Desde que va a la escuela su confianza ha crecido, pero él prefiere jugar solo - 6 años

“ Es tranquilo y de buen comportamiento en la escuela, pero todo lo contrario en casa donde a veces puede ser muy agresivo y su comportamiento parece ser más errático y difícil de controlar. Sin embargo, también puede ser muy amable, así que es muy difícil de entender sus cambios de humor - 14 años

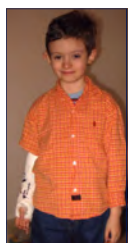
“ Es terco y se enoja con facilidad por los comentarios de los compañeros de trabajo. A menudo se mezcla con otros chicos que tienen problemas de comportamiento, hecho que conduce a problemas. Generalmente se siente más a gusto con los mayores, la gente más joven o más comprensiva - 23 años

“ Se enfada cuando la gente le torea: va a su habitación, se pone sus audífonos y escucha música o a veces grita - 26 años

“ Es generalmente amable, alegre, agradable y servicial, pero tiene momentos de rabia repentinos, generalmente provocados por algo interno, por conflictos o por choque de personalidades. Él grita y patalea, luego reflexiona, se tranquiliza y pide perdón. De períodos de angustia e ira tiene cada vez menos y le han reducido su medicación - 48, XXXY/ 49, XXXXY, 38 años

Salud

■ Huesos



Los hombres con bajos niveles de testosterona corren el riesgo de tener una baja densidad ósea y pueden padecer osteoporosis, sin embargo, el tratamiento temprano con testosterona puede prevenirlo. El endocrinólogo de su hijo le explicará el mejor momento para empezar cualquier tratamiento. La densitometría ósea revela la disminución de la masa ósea y por lo general forma parte de las revisiones de rutina que tienen los hombres con 48, XXXY. La experiencia de *Unique*, es que ninguno de los cuatro hombres que han sido escaneados regularmente ha demostrado evidencias de una menor densidad ósea.

■ Otras condiciones

Una serie de problemas de salud se han descrito en los hombres con 47,XXY, incluyendo enfermedades autoinmunes, como lupus eritematoso sistémico y la artritis reumatoide, la diabetes y la resistencia a la insulina, hipotiroidismo, el desarrollo de venas varicosas y úlceras en las piernas, enfermedad pulmonar, como la bronquitis crónica. El riesgo de cáncer de mama también se plantea, aunque sigue siendo considerablemente más bajo que el riesgo para las mujeres.

Aunque el riesgo de desarrollar estos trastornos es alto, ningún de los 18 miembros con 48, XXXY de *Unique* ha desarrollado alguno de estos trastornos. Los trastornos que son comunes entre los miembros de *Unique* son las alergias (6/18), asma (6/18), infecciones del tracto respiratorio superior o inferior (6/18) y convulsiones (4/18). Un niño nació con

¿Con qué frecuencia se encuentra los 48,XXXY?

Es mucho menos común que el clásico síndrome de Klinefelter (47,XXY). Se estima que 1 de cada 17.000 a 50.000 niños nace con 48,XXXY.

¿Cuál es la perspectiva?

Proporcionar ayuda temprana en el habla, el lenguaje, fisioterapia y terapia ocupacional, en los hombres 48,XXXY, es importante para maximizar así su potencial. Los recursos educativos deben ser diseñados para satisfacer las necesidades del individuo. Entrenamiento en como ser mas sociales, un ambiente estructurado y estrategias para potenciar los puntos fuertes, tales como sentirse útiles aumentará su autoestima y desarrollará sus habilidades (Visootsak 2007).

En el nacimiento

Al nacer, los bebés con 48,XXXY, generalmente se parecen mucho a cualquier otro bebé, aunque algunos pueden tener rasgos faciales ligeramente inusuales, como pliegues de la piel en el ángulo interior del ojo (pliegues epicánticos) o ojos separados (hipertelorismo). Algunos tienen características inusuales, tales como un único pliegue en la palma de la mano o la de el quinto dedo de la mano curvado hacia adentro. En algunos bebés los genitales parecen normales, pero uno o ambos testículos puede que no hayan descendido (6/10 de los casos de *Unique*). Otros (7/10 de los casos de *Unique*) tienen un pene pequeño (hipoplasia). El peso, la altura y el perímetro cefálico de los bebés 48,XXXY, puede ser más pequeño que el de los niños con cromosomas normales. El rango de peso en nacimientos a plazo va de 2,8 kg (6 libras 3 oz) a 4.76kg (10 libras 8 onzas), con la mayoría de los bebés 48,XXXY, en el extremo inferior del rango (Linden 1995; *Unique*).

“ Tuve un parto natural sin medicamentos y se veía perfecto al nacer, con una puntuación de Apgar perfecta. Sin embargo, con 7 libras 2 oz, era más pequeño que sus hermanos, que fueron 8½ y 9 libras.

Los genitales

Testículos Los testículos son las estructuras en forma de bola que se localizan en el escroto, éstos normalmente producen los espermatozoides y la testosterona, la hormona sexual masculina. Los testículos se desarrollan en el abdomen, y bajan hasta el escroto poco antes del nacimiento. En los varones con 48,XXXY es común encontrar que uno o ambos testículos no han completado su bajada. Se puede completar la bajada poco después del nacimiento o pueden moverse dentro y fuera del escroto (testículos retráctiles). En cualquier caso, los testículos se pueden bajar con una corta operación con anestesia general llamada orquidopexia. En los varones con 48,XXXY es frecuente encontrar que uno o ambos testículos son inusualmente pequeños.

Pene El pene en los niños con 48,XXXY es, a menudo, pequeño al nacer. Al crecer, es probable que siga siendo pequeño pero puede crecer dentro del rango normal. El tratamiento con testosterona para el micro-pene en la infancia es controvertido, pero dos familias *Unique* en ambos lados del Atlántico tienen una experiencia positiva.

“ Su primera inyección de testosterona, debida el micro-pene, ha tenido un efecto dramático. Su pene, posiblemente, se duplicó en tamaño - 15 meses de edad



Rasgos faciales

Muchos niños con 48,XXXY no tienen facciones obvias. Algunos tienen pequeños rasgos faciales: los ojos pueden estar muy separados (en un niño de *Unique* los ojos están juntos), puede haber pequeños pliegues en las esquinas internas de los ojos; las orejas pueden estar insertadas por debajo de la línea esperada, los labios pueden ser gruesos y la mandíbula puede sobresalir un poco hacia adelante. Escasez de vello facial en los adolescentes y adultos.

“ En algunas fotos, para mí se parecía a alguien con el síndrome de Down muy muy leve.



Diferentes niños

De izquierda a derecha:
14 meses; 26 meses;
7 años; 21 años

Alimentación y el crecimiento

Los bebés con 48,XXXY no parecen tener problemas de alimentación.

La experiencia de *Unique* es que muchos bebés se alimentan normalmente y el destete ocurre sin dificultad, la adaptación a los alimentos sólidos suele ser buena, pero una minoría puede tener una descoordinación oral motora con un mayor riesgo de tener reflujo y otros problemas de alimentación. El reflujo - el retorno de la ingesta y el contenido del estómago a través de los conductos por donde pasan los alimentos - puede ocurrir y puede ser problemático.

Al nacer, un bebé 48,XXXY típico, puede tener los brazos y las piernas largas y delgadas, y los miembros pueden permanecer así. La altura promedio de los adultos es normal tirando a alta, con las piernas relativamente largas y un tronco corto. La mayoría de adultos de *Unique* miden un poco más de 6 pies (1,83 m).

En los primeros años, la mayoría de los chicos son relativamente delgados, aunque pueden tener una ligera barriga. Pueden tener los músculos poco desarrollados, pero el ejercicio mejora el tono, la fuerza, la velocidad y la coordinación. Después de la pubertad, algunos hombres tienden a aumentar de peso especialmente alrededor de la cintura y el abdomen, pueden, también, tender a una distribución femenina de la grasa. La tendencia a aumentar de peso persiste en la edad adulta y sus familias lidian con ello mediante la incorporación de ejercicio regular y una dieta saludable con un mínimo de ingesta de alimentos llamados 'basura'.

“ Tratamos de limitar la comida basura y hacer ejercicio tanto como es posible pero no es un chico muy deportista.

Pubertad

Generalmente, la pubertad de los varones con 48,XXXY, sigue el mismo patrón que el de los varones con 47,XXY: comienza en el momento adecuado con niveles normales de testosterona, la hormona masculina. El pene comienza a crecer, el vello corporal aparece, la voz cambia y se profundiza. No obstante, generalmente, los niveles de testosterona comienzan a disminuir y las características sexuales secundarias no se desarrollan completamente. Los testículos no se agrandan por completo y hacia el final de la pubertad, disminuye el crecimiento del pene y el vello corporal y facial escasea.

Usted puede encontrar que el punto en que los niveles de testosterona de tu hijo empiezan a bajar es antes o después de la pubertad y en algunos casos, la pubertad no se inicia hasta que se inyecta testosterona. Su hijo debe ser evaluado por un endocrinólogo y una vez que los niveles de testosterona han comenzado a disminuir, generalmente se beneficiará del tratamiento con testosterona (Linden 1995; Visootsak 2006; *Unique*).

“ Se comunica con sonidos vocales, aproximaciones a palabras y palabras sueltas. Tiene un vocabulario de más de 50 palabras, pero sólo utiliza 10 por día y no parece recordar muchas de las palabras que aprende - 2 años

“ Sobre el lenguaje receptivo promedio, por encima de la cognición promedio, por debajo del lenguaje expresivo promedio. La terapia del habla ha sido de gran ayuda, la respuesta más eficaz al tratamiento ha sido con un logopeda - 3 años

“ Cuando se trata de expresarse a sí mismo le entra fácilmente el pánico - 14 años

“ Se comunica mediante el habla y no tiene dificultades para crear los sonidos, pero su lenguaje es inmaduro. Su discurso es normal, muy ingenioso a veces, pero normalmente tenemos que iniciar las conversaciones nosotros: le hacemos preguntas y él responde - 23 años

“ Se comunica con el habla y mantiene conversaciones bastante normales, a veces se expresa de manera diferente a nosotros, pero rara vez utiliza una palabra equivocada - 26 años

“ Se comunica con el habla, copia frases que ha oído y como un niño usa palabras como 'tractor jardín' para el campo si no puede encontrar la palabra adecuada - 31 años

“ Él todavía está aprendiendo nuevas palabras - 38 años

Comportamiento

Los varones con XXXY suelen tener empatía y les gusta ayudar a los demás. Les gusta sentirse útiles, por lo cual darles una tarea en la casa les ayuda a fortalecer otra parte que tienen más débil - habilidades para la vida diaria. Su comportamiento puede parecer inmaduro, pero por lo general es consistente con su inteligencia general. Individualmente, los niños se describen como pasivos, tranquilos, agradables y cooperativos, y rara vez agresivos. Su comportamiento pasivo puede dejarlos con carencias en socializarse y, a veces no tienen amigos. Son tímidos y amables, pueden ser sensibles y les duele si son rechazados. Ocasionalmente se irritan, tienen rabietas y dificultades para manejar la frustración y gestionar el cambio de rutina.

Los programas de capacitación social son muy útiles ya que aprenden el significado de las señales sociales y las respuestas apropiadas. Experiencias de voluntariado supervisadas pueden aumentar su autoestima y dar a los chicos la oportunidad de tener interacciones sociales positivas. Se recomienda el contacto con jóvenes con desarrollo normal así pueden fomentar el desarrollo de habilidades sociales y aprender a comportarse adecuadamente. Los niños también deben aprender a expresar sus sentimientos con el fin de aliviar la frustración y la necesidad de advertencias adecuadas para ayudarlos a prepararse para los cambios (Linden 1995; Visootsak 2006; Visootsak 2007).

La experiencia de *Unique* es que los bebés son generalmente "el bebé perfecto", poco exigente y tranquilo, si es pasivo. A medida que crecen, los episodios de frustración van apareciendo y los bebés y los niños pequeños pueden tener rabietas y un temperamento difícil.

Los niños pueden ser tímidos y prefieren relacionarse con otros niños mayores o más pequeños que ellos. Los niños mayores pueden estar sujetos a episodios de ataques de miedo o pánico - descrito por una familia como 'oleadas de angustia y de ira' - y al acercarse a la pubertad, la conducta puede ser difícil en algunos niños, aunque no en todos. Algunos chicos tienen comportamientos agresivos, tanto en la infancia como en la pubertad, y los adolescentes pueden usar un lenguaje que las familias encuentran embarazoso. Los cambios de humor son evidentes en muchos niños, sobretodo en la pubertad, a menudo persisten en la edad adulta, aunque con tendencia a moderarse con el tiempo.

Hay hombres que tienen habilidades de nivel más alto, tales como conocimientos de informática, creatividad, artesanía en madera, una buena memoria visual, matemáticas, tareas técnicas y la música (toca el teclado).

“ Puede programar la TV, el DVD o el teléfono sin ser capaz de leer las instrucciones. Es muy bueno con las cuentas y los problemas de matemáticas - 23 años

La poca capacidad de atención es común y las familias explican dificultades para concentrarse, ya sea durante las explicaciones o cuando hay distracciones.

Todos los miembros de *Unique* con la excepción de uno tuvieron un plan de educación que les daba derecho a tener un aprendizaje adicional, incluyendo la terapia del habla. Algunos comenzaron su educación en escuelas regulares, por lo general con un elevado aporte de apoyo al aprendizaje. Para la educación secundaria todos asistieron a escuelas con educación especial, una escuela que tiene un departamento para alumnos con necesidades especiales o con algún profesor especializado en la enseñanza de las personas con dificultades de aprendizaje y/o autismo. Algunos fueron a la universidad, por lo general para necesidades especiales, pero en un caso para aquellos con severas dificultades de aprendizaje.

“ En una situación estática, como en clase se pone nervioso y se estresa mucho. Se le proporcionó mucha ayuda especial, pero dado que se estresaba fácilmente, él notaba que ésta ayuda extra era más un problema que una ayuda.

Habla y la comunicación

Los chicos con 48,XXXY suelen tener un retraso grave en las habilidades de comunicación, siendo el lenguaje expresivo (hablar en lugar de entender) la parte más afectada. Sin embargo, todos los adultos que conoce *Unique* saben comunicarse hablando.

Los niños con un mayor número de cromosomas sexuales adicionales pueden tener problemas auditivos que pueden afectar a su aprendizaje, la adaptación social y emocional (Linden 1995; Visootsak 2006). Este es un problema crónico, por lo tanto, es importante empezar con la terapia del habla cuanto antes, poniendo atención específica en la vocalización y apraxia del desarrollo verbal (un trastorno que interfiere en la capacidad de pronunciar sonidos, sílabas y palabras), con la atención dirigida hacia la ampliación y mejora del vocabulario y la comprensión de oraciones e historias de complejidad creciente. Los niños necesitan que se les enseñe a expresar sus sentimientos y emociones con el fin de aliviar la frustración (Visootsak 2007). Hay evidencias que pronunciar las palabras es difícil por lo que es útil que los padres continúen leyendo a su hijo durante más tiempo que a otros niños para ayudarle a desarrollar un placer en contar cuentos y para ayudarle a contrarrestar las dificultades que se encuentra en mantener el hilo de la historia cuando la lee.

Entre los miembros de *Unique*, las primeras palabras de los niños surgen entre los 14 meses y los 4 años y 5 meses. Antes de empezar a hablar, los niños usan sonidos vocales, expresiones faciales y gestos para comunicarse. Algunas familias utilizan sistemas de signos para comunicarse y pueden llegar a adquirir un vocabulario de signos de más de 100 palabras antes de pasar a hablar. Pasar de las palabras a frases de 2-3 palabras es constante pero muy lento y algunos adolescentes se siguen comunicando en frases cortas, la comunicación con frases completas emerge más tarde. Algunos niños tienen dificultades específicas para encontrar la palabra adecuada y recurren al uso de aproximaciones, la mímica, imágenes o sonidos para mostrar lo que significan. La pronunciación no siempre es clara.

La experiencia de la familia sugiere que la terapia del habla tiene que ser intensiva, con un enfoque en la pragmática (uso social). Un niño con una hora semanal de terapia del lenguaje a los 3 años avanzó poco, pero después de un año de terapia de tres horas al día, cuatro días a la semana a los 5 años su habla fue normal.

¿Necesita mi hijo tratamiento con testosterona?

En los hombres con 47,XXY, la producción de testosterona en los testículos varía de cerca de lo normal a muy deficiente. Para un niño con 48,XXXY, el endocrinólogo de su hijo le dirá cuáles son sus niveles naturales de testosterona y le recomendará el mejor momento para comenzar la terapia de suministro. La testosterona se puede administrar por vía oral, implantes de gel, parches o inyección, y resulta en un aumento de la fuerza muscular, la densidad ósea, el vello corporal y un cuerpo más masculino, tiene un efecto positivo sobre el estado de ánimo y comportamiento, con la disminución de la irritabilidad y la fatiga, más energía, mejor concentración y mejora de las habilidades sociales (Nielsen 1988; Joseph 2008; *Unique*).

Algunos médicos tratan a los bebés con 47,XXY, 48,XXXY e 49,XXXY que tienen micropene con tres inyecciones de testosterona a intervalos de un mes.

“ En los EE.UU., nos dieron una receta de 120mg de testosterona para tres inyecciones durante tres meses. Los endocrinólogos en el Reino Unido no nos la recetaron, pero accedieron a 75mg en tres meses para el tratamiento del micro-pene. Nuestro hijo ha tenido su primera inyección y hemos visto mejoras en muchas áreas - 15 meses de edad

“ A nuestro hijo le han administrado tres inyecciones de testosterona en los meses 12, 13 y 14. Hemos visto un aumento en el tamaño del pene y su tono muscular ha mejorado ligeramente, pero no hubo ningún efecto sobre sus niveles de energía. Poco después de la primera inyección, las cosas empezaron a 'cambiar'. Hemos visto grandes mejoras en el contacto visual, la atención y la cognición en general y ganas de interactuar con los adultos - 21 meses de edad

“ A nuestro hijo le administraron testosterona desde los 15, su figura corporal mejoró. Sus niveles de energía mejoraron, pero siguen siendo inferiores a los de su hermano - 23 años

“ A nuestro hijo le han administrado tres inyecciones mensuales de testosterona, desde la edad de 24 años, cuando la dejó de producir. Esto no ha tenido ningún efecto sobre el tamaño del pene ni ha habido ningún cambio apreciable en su masa muscular, la conducta o los niveles de energía - 26 años

Crecimiento del tejido mamario

Alrededor de la pubertad puede que haya un crecimiento del tejido mamario (ginecomastia). Es posible que se resuelva sin tratamiento, pero si persiste puede ser motivo de vergüenza y será uno de los puntos que el endocrinólogo de su hijo controlará. Si el tejido mamario sigue creciendo una solución es la cirugía de reducción.

De los seis miembros de *Unique*, dos experimentaron un crecimiento del tejido mamario, uno en la pubertad y el otro a los 20 años, bastante después de la pubertad que se inició en una adolescencia temprana. Uno se sometió a la cirugía de reducción en la pubertad con éxito, el otro aún no ha decidido que hacer. Dos miembros de *Unique* no han tenido crecimiento del pecho en la pubertad; en dos, el tratamiento con testosterona ha limitado el crecimiento de las mamas y las caderas (*Unique*).

¿Puede un hombre con 48,XXXY tener hijos?

Es muy poco probable que un hombre con 48,XXXY sea fértil y no se conoce ningún caso. La inmensa mayoría de los hombres con 47,XXY no producen espermatozoides y no pueden engendrar hijos propios y por lo que se sabe, el fracaso para producir esperma es universal en los hombres con 48,XXXY. El tratamiento con testosterona no restaura la fertilidad.

Creecer con 48,XXY

Desarrollo: sentarse, moverse, caminar (habilidades motoras)



Los bebés con 48,XXY van atrasados en las funciones motoras si los comparamos con bebés normales de la misma edad. Tienen un gran retraso motor, ya que por lo general tienen un bajo tono muscular y dificultades de coordinación. La fisioterapia es importante y todos los casos que conoce *Unique* son totalmente móviles durante la infancia y la edad adulta.

La capacidad para girarse (los bebés de *Unique* entre los 6 y 11 meses) y sentarse (los bebés de *Unique* entre 5 y 18 meses) es retardada, aunque existe alguna evidencia de que los bebés se sientan pronto y con mayor confianza de la que se mueven. Gatear o arrastrarse ocurre entre los 11 y los 18 meses y caminar entre 17 meses y 2 años y 2 meses en los niños de *Unique*. Articulaciones hiperextensibles y pies planos son comunes, y tienen un andar anormal. En algunos niños los dos huesos del antebrazo se fusionan cerca del codo (sinostosis radiocubital), echo que limita su capacidad para girar el brazo hasta que las palmas estén mirando hacia arriba (Visootsak 2006, 7). Para mejorar la movilidad es muy útil empezar pronto con la fisioterapia.

A los 26 meses



La actividad en la infancia y la edad adulta se ve afectada por la baja motivación y poca energía de los chicos, lo que significa que los niños no disfrutan del deporte y a menos que se les motive tienen poca iniciativa para hacer ejercicio. Al principio deportes en grupo o actividades que requieren contacto con los demás no se recomiendan. En cambio, las actividades en las que el ejercicio es secundario (pasear al perro, jugar en el patio) o cuando el niño puede establecer su propio ritmo (ciclismo, natación) tienen más probabilidades de tener éxito.

“ Logró sus hitos un poco más tarde que sus cinco hermanos y hermanas.

“ Empezó a andar a los 17 meses, en comparación con 10 meses de sus dos hermanos.

Desarrollo: la coordinación, las manualidades (motricidad fina) y el cuidado personal.

Un estudio reciente que compara los niños con XXY con un grupo de niños con XYXY mostró que los niños XXY tenían deficiencias en sus habilidades de la vida diaria (Visootsak 2007).

Algunos niños van atrasados en el uso y control de las manos. Pueden tener un apretón de la mano débil, se cansan fácilmente y tienen dificultades en la manipulación de objetos pequeños. Según la experiencia de *Unique*, al ser niños con un desarrollo más lento puede que necesiten ayuda para alimentarse, vestirse y cuidar de sí mismos a lo largo de la primera infancia. Un factor adicional es la motivación, por lo que la capacidad de comer solos puede avanzar más rápido que vestirse, lavarse y el cuidado personal, por lo cual, e incluso en los hombres adultos, necesitan recordatorios periódicos. Hay niños que no tienen problemas en el manejo de los cubiertos, utensilios para escribir y herramientas, sin embargo, otros necesitaran terapia ocupacional debido a que muestran un retraso o dificultad en su uso.

Generalmente van retrasados en lo que conlleva el control de los esfínteres, empiezan a controlarlo entre los 3 años y medio y 4 y en los casos más extremos no se completa el control hasta 8-12 años.

“ Sus habilidades motoras finas parecen buenas. Él utiliza los utensilios al comer, pero le es muy complicado y prefiere comer con las manos - 2 años

“ Tenía grandes dificultades para sostener un bolígrafo y dibujar, utiliza un lápiz especial, fácil de agarrar, y puede hacer muchos ejercicios de unir puntos para formar letras. Él, ahora, está bien pero sus manos se cansan con facilidad - 23 años

“ Tiene un temblor de base que le dificulta beber cosas calientes y comer con normalidad - 26 años

“ Necesita que le recuerden el cuidado personal a diario dado que él no entiende las consecuencias - 31 años

Aprendizaje

Con cada cromosoma X adicional se espera que aumenten las dificultades en el aprendizaje. Como regla general, cada X adicional reduce el coeficiente intelectual total alrededor de 15 puntos, siendo la comunicación la parte más afectada (Linden 1995). Sin embargo, niños y hombres 47,XXY tienen un CI de 70 a 130, es posible que los niños y hombres 48,XXY logren este coeficiente intelectual cuando reciben ayuda especializada continua. Los estudios han demostrado que las dificultades de aprendizaje en 48,XXY suelen ir de leves a moderadas, con un coeficiente intelectual de entre 20 y 79 en algunos casos estudiados, pero, por lo general el CI está entre 40 y 60.

Dificultades específicas como una baja capacidad de concentración, mala memoria y dificultad para mantener las cosas ordenadas son comunes, por lo cual un ambiente altamente estructurado de aprendizaje suele ser útil. Una evaluación psico-educativa exhaustiva es necesaria para identificar los puntos fuertes de cada niño, el plan educativo debe incluir actividades de lenguaje y de comunicación (Linden 1995; Visootsak 2006, 7).

Varios estudios de niños con 47,XXY han mostrado una especial dificultad en la lectura y es probable que este sea más severa en los niños con 48,XXY, de modo que es probable que necesitan educación especial y una atención personalizada para aprender a leer.

La experiencia de *Unique* confirma estas observaciones. El único miembro con una discapacidad de aprendizaje grave que no es capaz de leer es el que tiene un cariotipo en mosaico de 48,XXXY/49,XXXXY. Las habilidades de lectura de los otros miembros van a partir de una edad de lectura de 4 años y 10 meses a la edad cronológica de 6½ años a la lectura de libros de 6-7 años a los 14. Entre los adultos 48,XXXY, uno puede leer con un nivel de un niño de 11 a 12 años de edad, prefiriendo material visual y otro puede leer, pero como es un trabajo duro para él, no lo disfruta y elige lecturas con imágenes o dibujos animados y revistas.

“ Él tiene problemas concretos y muy complejos con la ortografía y la lectura. Puede deletrear palabras que no puede leer, y puede leer una palabra y decir otra relacionada como por ejemplo si lee río él dice agua o arroyo. Una vez que terminó la escuela, él dejó de leer libros, si embargo escribe mensajes en su teléfono móvil y no tiene problemas con la lectura del día a día. Él elige leer los mensajes del móvil, áreas relacionadas con su trabajo y a veces los periódicos sensacionalistas - 23 años

