The Focus Foundation presenta...

GUÍA PARA PADRES SOBRE UN DIAGNÓSTICO DE 47,XXY

Acaba de enterarse de que su hijo tiene un cromosoma X adicional. **¿Qué sigue?**







Información esencial y esperanza para hoy...

y para cada día que sigue, basada en 20 años de experiencia.

Índice

¿Qué es 47,XXY?..... 01

Tratamiento..... 02

Beneficios de un diagnóstico temprano..... 04

Hitos del desarrolo..... 05

47,XXY: Mito contra realidad..... 06

Mirando hacia adelante..... 08

Sobre The Focus Foundation..... 09

Glosario..... 10

¿Qué es 47,XXY?



Si acaba de escuchar las palabras “47,XXY (síndrome de Klinefelter)”, es normal sentirse preocupado, triste o abrumado. 47,XXY significa que un niño tiene un cromosoma X adicional. Es más común de lo que muchos creen, y muchas personas viven toda su vida sin ser diagnosticadas nunca.

Cada niño es único. Algunos niños pueden experimentar dificultades del habla o del aprendizaje, retrasos motores o mayor ansiedad, y para otros, casi nada representa un desafío. Con especialistas comprometidos, atención específica en el hogar y la escuela, y tratamiento cuando se recomienda, los niños con 47,XXY siguen creciendo, aprendiendo y alcanzando sus metas. ¡Son independientes y exitosos en la vida!

Entre los rasgos físicos pueden estar el tono muscular más bajo, mayor fatiga, estatura más alta y, más adelante, menor fertilidad. Muchas familias encuentran consuelo al saber que las terapias, la atención médica y las opciones de fertilidad siguen mejorando. Y lo más importante: su hijo es amado, capaz, está lleno de potencial y puede prosperar.

Tratamiento

Muchos niños no necesitan servicios especiales, pero se benefician de trabajar con un equipo multidisciplinario de expertos en 47,XXY y en sus diversas capacidades y desafíos.

La fisioterapia, la terapia del habla y/o la terapia neurodesarrollo son herramientas útiles que pueden mejorar el desarrollo de su hijo y ayudarlo a construir una base sólida para el futuro. Estas terapias abordan los posibles retrasos en el habla, la motricidad, la cognición y el desarrollo que ocurren en niños con 47,XXY.

Otra vía a explorar es **la terapia de reemplazo hormonal (en inglés: "Hormonal Replacement Therapy (HRT)")**. Los niños con 47,XXY tienen niveles reducidos de testosterona, una hormona sexual masculina, en su organismo. Los niveles bajos de testosterona pueden contribuir a retrasos en el desarrollo y pueden tratarse suplementando testosterona durante períodos clave de su vida.

> ""Su hijo será feliz, saludable y un niño normal. Usted tiene el don del conocimiento, un mapa de ruta de dónde su hijo probablemente necesitará apoyo, ¡y todos los niños necesitan apoyo!"
> — Angie, madre de un niño de 6 años con 47,XXY

Tratamiento Cont.

Bebé (EHT)

- El primer período de intervención es durante la mini-pubertad de la infancia, con tratamiento cuando tiene **4, 5 y 6 meses de edad**. Durante este tiempo, los bebés experimentan niveles hormonales elevados que son cruciales para su neurodesarrollo. El tratamiento hormonal temprano (en inglés: “Early Hormone Treatment (**EHT**)”) consiste en administrar tres inyecciones de testosterona a lo largo de tres meses. La investigación científica indica que el **EHT** mejora las capacidades cognitivas, sociales y conductuales en los niños.

Preescolar (HBT)

- El segundo período de intervención ocurre entre **los 5 y los 8 años de edad**. Durante este tiempo, puede administrarse un tratamiento hormonal de refuerzo (en inglés: “Hormonal Booster Treatment (**HBT**)”). Consiste en tres inyecciones de testosterona a lo largo de tres meses para ayudar a estimular el inicio de la pubertad.

Adolescente (TRT)

- El tercer período de intervención es durante y después de la pubertad. La terapia de reemplazo de testosterona (en inglés: “Testosterone Replacement Therapy (**TRT**)”) puede administrarse mediante aplicaciones diarias de Androgel o inyecciones semanales. La **TRT** está diseñada para mantener niveles adecuados de testosterona durante y después de la pubertad.

Beneficios de un diagnóstico temprano

- El diagnóstico prenatal y temprano de 47,XXY es el paso más importante para asegurar un resultado positivo para su hijo. Cuando se diagnostica temprano, estos niños pueden comenzar intervenciones importantes mientras aún están en desarrollo, mejorando su pronóstico.

- Además, la investigación ha demostrado que los niños con 47,XXY que comienzan la HRT lo antes posible muestran mejoras en las habilidades conductuales, cognitivas, del habla y del lenguaje. Su salud y bienestar mejoran de manera significativa.

- La investigación ha demostrado que la intervención y el tratamiento tempranos son la clave para ayudar con ciertas dificultades del desarrollo, como los retrasos motores, la apraxia infantil del habla (en inglés: “Childhood Apraxia of Speech (CAS)”), los trastornos del aprendizaje relacionados con el lenguaje, las dificultades de lectura y el aumento de la ansiedad.



Hitos del desarrollo

Sentarse	6 meses
Gatear	9 meses
Caminar	12 meses
Primeras palabras	12 meses
Frases de dos palabras	18 meses



Con ayuda a lo largo del camino, los niños con 47,XXY se desarrollan dentro de los límites normales. Con atención específica y EHT, muchos niños alcanzan los hitos que se indican a continuación, ¡e incluso algunos antes, lo cual es muy alentador!

47,XXY: Mito contra realidad

Muchas personas no han oído hablar del 47,XXY, por lo que puede haber malentendidos y mitos que se difunden, especialmente en internet. A continuación, algunos mitos comunes y lo que realmente muestra la investigación:

"La testosterona no influye en el desarrollo cerebral de los niños con 47,XXY."

La investigación demuestra que la atención temprana sí importa. Los estudios encuentran beneficios en el aprendizaje y la conducta cuando se implementan estrategias específicas en momentos estratégicos.

"Los niños con 47,XXY son torpes y no son atléticos."

No es cierto. Muchos niños con 47,XXY se destacan en los deportes y son hábiles en el juego activo. Nuestros niños juegan fútbol, baloncesto, waterpolo, corren campo traviesa y atletismo, ¡y mucho más!

"Hay una mayor incidencia de autismo en el 47,XXY."

En nuestra población, la incidencia de trastorno del espectro autista (TEA) es bastante baja. Trabajamos en las interacciones sociales desde la infancia y en adelante.

“Los niños con 47,XXY son estériles.”

Muchos niños con 47,XXY suelen tener una producción de espermatozoides reducida, pero muchos no son infértiles. Con los procedimientos más nuevos, a menudo es posible extraer y preservar espermatozoides para la planificación familiar futura. ¡Hoy existen más opciones que nunca!

“Los niños con 47,XXY tienen retrasos extremos y no alcanzan sus hitos.”

Con el apoyo temprano adecuado de especialistas familiarizados con el 47,XXY, los niños alcanzan sus hitos del desarrollo a tiempo. Intervenciones tempranas como la terapia del habla, la fisioterapia y las terapias hormonales pueden marcar una gran diferencia para ayudarlos a prosperar.

“Los niños con 47,XXY no pueden ir a la universidad ni hacer amigos.”

Muchos niños se destacan académicamente, van a la universidad e incluso cursan estudios de posgrado. Construyen amistades cercanas, tienen relaciones significativas y llevan vidas plenas y felices. Con comprensión y aliento, su hijo puede alcanzar sus metas académicas, sociales y personales.



Mirando hacia adelante

Cuando escucha por primera vez que su hijo tiene 47,XXY, es normal sentir incertidumbre sobre lo que vendrá. ¡Su hijo puede llevar una vida plena, feliz y significativa! Con amor, apoyo y comprensión, los niños con 47,XXY se convierten en jóvenes seguros de sí mismos que alcanzan sus metas, construyen amistades y prosperan a su propia manera. Son jóvenes altos, apuestos y encantadores.

"Los niños con XXY suelen ser indistinguibles de los demás niños en la escuela, y los maestros dicen que es uno de los mejores de la clase. Puede tener algunas dificultades, pero no tiende a destacar entre sus compañeros."

— Madre de un niño de 2 años con XXY

No está solo en este camino. La Dra. Samango-Sprouse y su equipo están aquí para apoyarlo, cuidar a su hijo y asegurarse de que llegue a ser lo mejor que pueda ser. Estamos aquí para ayudar y contamos con médicos, terapeutas e interventores en todo el mundo. Juntos, podemos ayudar a que su hijo brille: no a pesar de su diagnóstico, sino gracias a la fortaleza, la empatía y la perspectiva que este le ayuda a desarrollar. El camino de cada niño es diferente, pero con las herramientas adecuadas y la confianza en sus capacidades, puede florecer.

Sobre The Focus Foundation

The Focus Foundation es una organización sin fines de lucro dedicada a ayudar a niños con variaciones cromosómicas X e Y a alcanzar su máximo potencial. Durante dos décadas, hemos estado a la vanguardia de la investigación, la identificación temprana y la atención neurodesarrollo para niños con 47,XXY, 47,XYY, 47,XXX y afecciones relacionadas.

Nuestra experiencia

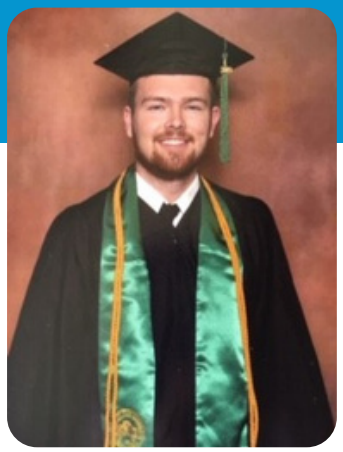
La fundación fue cofundada por **Jackie Bucksbaum** and **la Dra. Carole Samango-Sprouse**, una líder reconocida mundialmente en la investigación de variaciones cromosómicas X e Y.

- Es autora del libro *X & Y Chromosomal Variations: Hormones, Brain Development, and Neurodevelopmental Performance*.
- Ha publicado más de **120 artículos científicos revisados por pares**.
- Es profesora clínica de Pediatría en la Universidad George Washington, y también profesora adjunta asociada en la Universidad Internacional de Florida.
- Su trabajo ha influido en la manera en que los médicos de todo el mundo comprenden el desarrollo temprano en niños con 47,XXY.

Qué hacemos

Conectamos la ciencia de vanguardia con la vida cotidiana ofreciendo:

- Evaluaciones específicas del síndrome, realizadas por expertos que comprenden las necesidades particulares de nuestros pacientes
- Orientación sobre intervención temprana y apoyo individualizado
- Acceso a investigación continua y a los hallazgos más recientes
- Un enfoque centrado en la familia que resalta las fortalezas, el progreso y la esperanza



Glosario de términos

Términos útiles para que los padres comprendan el diagnóstico de 47,XXY de su hijo.

Amniocentesis: prueba prenatal que consiste en extraer líquido amniótico del útero para detectar ciertas condiciones de salud.

Análisis de microarreglos cromosómicos ("Chromosomal microarray (CMA"): prueba genética utilizada para detectar anomalías cromosómicas, específicamente duplicaciones (material cromosómico adicional) o deleciones (material cromosómico faltante).

Anquiloglosia (Lengua atada/anclada): afección presente al nacer en la que el rango de movimiento de la lengua está restringido debido a una banda de tejido corta, gruesa o tensa conocida como frenillo lingual. Puede ubicarse en la parte anterior (frente), posterior (atrás) o bucal (lateral).

Apraxia infantil del habla ("Childhood Apraxia of Speech (CAS"): trastorno motor en el que un niño tiene dificultad para planificar y producir palabras, frases y habla. Está muy asociado con dificultades de lectura posteriores.

Cariotipo (prueba de): prueba genética que examina el tamaño, la forma y el número de los cromosomas para detectar anomalías adicionales y mosaicismo.

Deficiencia de andrógenos: condición en la que el cuerpo no produce suficientes hormonas masculinas, como la testosterona.

Hipotonía: condición caracterizada por un tono muscular bajo en la cara, el tronco, las extremidades inferiores (piernas) y/o superiores (brazos), que causa debilidad o flacidez. Suele estar presente en bebés con 47,XXY, aunque puede pasar desapercibida por ser leve.

Mini-pubertad: período de mayor actividad hormonal durante la infancia, entre los 2 y los 6 meses, con un pico alrededor de los 3-4 meses. La mini-pubertad tiene un impacto significativo en el desarrollo cognitivo y físico de todos los varones.

Mosaicismo: condición en la que una persona tiene dos o más grupos de células genéticamente distintas en su cuerpo. El mosaicismo en niños con KS puede significar que tienen algunas células 47,XXY y otras 46,XY (cariotipo masculino normal), lo que puede causar síntomas más leves. El nivel típico de mosaicismo está entre el 15% y el 20%.

Síndrome de Klinefelter (KS): condición cromosómica sexual que ocurre cuando un varón tiene al menos un cromosoma X adicional. El 47,XXY es la constelación cromosómica más común de este trastorno.

Terapia de reemplazo hormonal ("Hormonal Replacement Therapy (HRT"): el tratamiento recomendado para niños con 47,XXY para combatir su deficiencia de andrógenos/testosterona. Incluye la suplementación de testosterona en 3 períodos clave:

- *Tratamiento hormonal temprano ("Early Hormone Treatment (EHT"):* tres inyecciones intramusculares administradas a los 4, 5 y 6 meses de edad.
- *Tratamiento hormonal de refuerzo ("Hormnal Booster Treatment (HBT"):* tres inyecciones intramusculares administradas entre los 5 y los 8 años.
- *Terapia de reemplazo de testosterona ("Tesosterone Replacement Therapy (TRT"):* administración diaria de testosterona mediante Androgel o inyecciones semanales de testosterona.

Terapia neurodesarrollo: enfoque de tratamiento centrado en mejorar la motricidad, el movimiento y la función ejecutiva. También puede denominarse método Bobath o NDT.

Tortícolis muscular: afección en la que los músculos del cuello del bebé están tensos o acortados, lo que provoca que la cabeza se incline o gire hacia un lado. Puede restringir el movimiento, afectar los músculos de ese lado del cuerpo o causar plagiocefalia (aplanamiento de un lado de la cabeza). Se aborda con fisioterapia pediátrica temprana.

- *Tortícolis muscular congénita:* cuando la afección está presente al nacer.
- *Tortícolis muscular posicional:* cuando la afección aparece más adelante en la infancia, a menudo asociada con hipotonía.

Contáctenos

The Focus Foundation
research · awareness · treatment

2220 (Ste 200) Defense Highway, Crofton, MD 21114

443-223-7323

dr.sprousekids@gmail.com

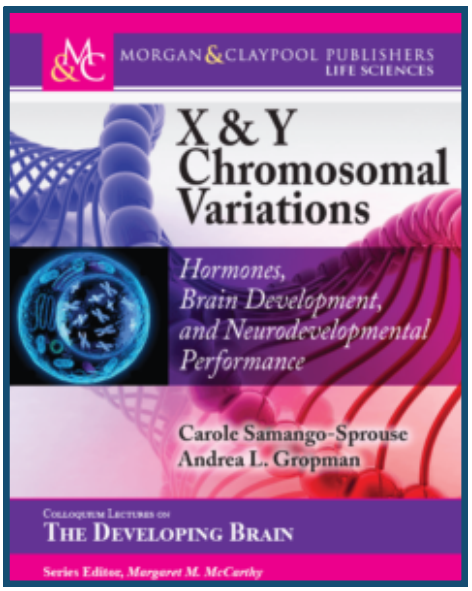
thefocusfoundation.org

Encuéntrenos en Facebook/Instagram/LinkedIn/Youtube!





Conozca el libro de la Dra. Sprouse (enlazado en nuestro sitio web).



ESTE FOLLETO FUE FINANCIADO POR THE FOCUS FOUNDATION

Creado por: Suzanne Nibley, Margaret Olaya y la Dra. Carole Samango-Sprouse

Traducido por: Margaret Olaya