



# PROPOSITUS

## Hoja informativa del ECEMC

---

Edita: **Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas**

Facultad de Medicina. Universidad Complutense. Madrid.

Nº 10

Abril 2000

---

### **DIAGNÓSTICO CITOGENÉTICO CON RESULTADO 47, XYY**

***Información general sobre las personas con esta alteración de los cromosomas sexuales.***

Autores: A. Villa Milla, M.L. Martínez-Frías

\*\*\*\*\*

#### **GENERALIDADES:**

Las personas con cariotipo 47, XYY, tienen una alteración del número de cromosomas sexuales, que consiste en la presencia de un cromosoma Y de más.

La prevalencia de esta cromosomopatía se ha estimado en 1 por cada 1000 recién nacidos varones.

Durante muchos años la información sobre esta alteración cromosómica se obtenía de la publicación de casos particulares, de estudios realizados en instituciones para deficientes mentales o instituciones penitenciarias, así como del estudio citogenético de personas con anomalías fenotípicas o con problemas del comportamiento. Este hecho junto con la falta de seguimiento a largo plazo de los recién nacidos con esta alteración cromosómica, dieron lugar a estereotipos, que por desgracia todavía existen en algunos libros de referencia.

Estudios más recientes que incluyen un seguimiento a largo plazo de recién nacidos no seleccionados y de niños diagnosticados prenatalmente, han demostrado que aunque dentro de este grupo existe una variabilidad fenotípica, la mayoría de estos individuos se encuentran dentro del rango de la normalidad, tanto física como intelectualmente.

### ***EVALUACIÓN CLÍNICA:***

- Las personas 47, XYY, presentan un aspecto físico normal, y se caracterizan por una estatura alta, que se hace más evidente en la adolescencia.
- El desarrollo sexual y fertilidad son normales.
- El cociente intelectual y el desarrollo motor se encuentran dentro del rango normal.
- Ciertos problemas que pueden presentar son: en algunos casos inmadurez emocional con hiperactividad, dificultad para el aprendizaje, retraso del lenguaje y tendencia a distraerse. En la integración social pueden mostrar un umbral bajo de tolerancia a la frustración con tendencia a las rabietas.
- No existe un comportamiento particularmente agresivo en estos individuos, por lo que en la actualidad, la antigua creencia de que presentaban tendencia a la criminalidad, se considera sin fundamento.
- Muchos de los hombres con cariotipo 47, XYY, probablemente no están diagnosticados por no presentar ningún problema físico, psíquico, ni de integración en la sociedad.

### ***PRONÓSTICO:***

- La evolución de los niños con 47, XYY, es favorable en la mayoría de los casos. La detección temprana de los posibles problemas de aprendizaje y de comportamiento es importante para poder instaurar la terapia adecuada en cada caso. Si bien, estos problemas no requieren un manejo diferente del empleado en niños con cariotipo normal.
- Hay que destacar también la importancia del ambiente familiar y social en el cual se desarrollan estas personas, ya que se ha observado que en un ambiente familiar adecuado, no presentan mayores problemas psicológicos que sus hermanos.
- Es muy importante que estos niños NO sean tratados de modo diferente a los niños con cariotipo normal. Por ello, en los casos diagnosticados prenatalmente o durante la infancia, se recomienda mantener la máxima discreción sobre este diagnóstico, al menos durante los primeros años.



### ***BIBLIOGRAFÍA***

1. Buyse ML (1990): Birth Defects Encyclopedia. Center for Birth Defects Information Services, INC. USA, pp. 400-401.
2. Harper PS (1988): Practical Genetic Counselling. Wright. London. Boston. Singapore. Sydney. Toronto. Wellington, pp 56.
3. Linden MG, Bender BG, Robinson A (1996): Intrauterine Diagnosis of Sex Chromosome Aneuploidy. Obstetrics & Gynecology, 87:3, 468-474.
4. Schinzel A (1984): Catalogue of Unbalanced Chromosome Aberrations in Man. Walter de Gruyter. Berlin. New York, pp. 807-809.