



Universidad
de Alcalá

**TRADUCCIÓN COMENTADA: ANÁLISIS DE LA
TRADUCCIÓN DE LOS TEXTOS *LIVING WITH
XYY Y GROWING UP WITH XYY***

**ANNOTATED TRANSLATION: TRANSLATION
ANALYSIS OF THE TEXTS “*LIVING WITH XYY*”
AND “*GROWING UP WITH XYY*”**

2019/2020

**Máster Universitario en Comunicación Intercultural,
Interpretación y Traducción en los Servicios Públicos**

Presentado por:

D^a VIOLETA MORO MEDRANO

Dirigido por:

Dra. D^a MARÍA DEL MAR SÁNCHEZ RAMOS

Alcalá de Henares, a 1 de septiembre de 2020

Índice

RESUMEN	4
ABSTRACT	5
1. Introducción	6
2. Marco teórico	7
2.1 Importancia de la traducción e interpretación en los servicios públicos	7
2.2 Entender la traducción	8
2.3 El papel y las competencias del traductor	12
2.4 Teoría utilizada en la traducción de los textos	18
3. Herramientas y conceptos para una correcta traducción	20
3.1 Estrategias y técnicas de traducción	20
4. Los problemas de traducción	27
5. Glosario de términos	29
5.1 Creación del glosario	29
5.2 Glosario bilingüe	30
6. Documentación sobre la temática de los textos originales	35
6.1 Textos paralelos	35
6.2 Recursos de apoyo	36
7. Comentario sobre textos paralelos y sus características	36
8. Comentario sobre los recursos encontrados y sus características	45
8.1 Libros de texto	46
8.2 Enciclopedia libre	48
8.3 Recursos de Traducción asistida por ordenador (herramientas TAO)	48
8.4 Diccionarios bilingües y monolingües y bases de datos	49
8.5 Bases de datos	53
8.6 Revistas, blogs y foros	55
9. Comentario sobre problemas y soluciones de la traducción	56
10. Borrador de la traducción	70
10. 1 Texto 1	70
10. 2 Texto 2	76
11. Versión final de la traducción	108

11. 1 Texto 1	108
11. 2 Texto 2	120
12. Conclusiones finales y propuestas	152
13. Bibliografía	154
14. Anexos	157
14.1 Translation to english.....	157
14.2. Textos paralelos.....	177

RESUMEN

Este trabajo de fin de máster presenta la traducción comentada de los textos “*living with XYY*” y “*growing up with XYY*”, unos documentos elaborados por *rarechromo.org*, una organización centrada en prestar ayuda y proporcionar información a las familias de los afectados por una enfermedad rara, en este caso por XYY. El síndrome del XYY, que también se conoce como síndrome de Jakob, se trata de un trastorno genético de los cromosomas sexuales donde el hombre cuenta con un cromosoma Y adicional.

El objetivo principal de esta traducción comentada es producir una traducción válida para que esta se pueda publicar en la página web de la organización y que permita que todos aquellos hispanohablantes que deseen obtener información sobre el síndrome y sus características puedan hacerlo en su idioma, en lugar de tener que intentar comprender el original escrito en inglés o directamente tener que prescindir de esta información tan valiosa. Se pretende también hacer un análisis en profundidad de la traducción basándome en Hurtado Albir y otros autores y expertos en traducción.

Los objetivos adicionales consistían en crear un marco teórico en el que se basara el análisis, crear un glosario de ambos textos, documentarme de forma fiable y reflejar y documentar los problemas que se me presentaran. Para llevar a cabo la traducción y este análisis se tuvo que seguir varios pasos: leer diferentes teorías y publicaciones para establecer un marco teórico claro y ordenado, crear ese glosario con términos que resultaran difíciles o que aparecieran de forma repetida en los textos, buscar recursos de apoyo y textos paralelos con una temática similar a los que se debían traducir y clasificar de forma ordenada los problemas que aparecieron durante la realización de la traducción. Para terminar, se intenta obtener una traducción correcta de los textos para su futura publicación y hacer hincapié en la importancia de los traductores en los servicios públicos.

PALABRAS CLAVE: traducción, traductor, traducción comentada, papel del traductor, lenguaje especializado.

ABSTRACT

This master's thesis presents the annotated translation of the texts "living with XYY" and "growing up with XYY", documents produced by rarechromo.org, an organization focused on providing help and information to families of those affected by a rare disease, in this case by XYY. XYY syndrome, also known as Jakob's syndrome, is a genetic disorder of the sex chromosomes where the male has an extra Y chromosome.

The main objective of this annotated translation is to produce a valid translation so that it can be published on the organization's website, so that all Spanish speakers who want to obtain information about the syndrome and its characteristics can do so in their own language, instead of having to try to understand the original TEXT, written in English, or manage without this valuable information. It is also intended to make an in-depth analysis of the translation based on the theories of Hurtado Albir and other authors and translation experts.

The additional objectives were to create a theoretical framework on which to base the analysis, to create a glossary of both texts, to document myself reliably and to reflect and document the problems I encountered. In order to carry out the translation and this analysis I had to follow several steps: read different theories and publications to establish a clear and ordered theoretical framework, create said glossary with terms that I found difficult or that appeared several times in the texts, look for helpful resources and parallel texts with a similar subject matter to those I had to translate and classify in an orderly manner the problems that appeared during the realization of the translation. Finally, the aim was to obtain a correct translation of the texts for its future publication and to emphasize the importance of translators in public services.

KEY WORDS: translation, translator, annotated translation, translator's role, specialized language.

1. Introducción

El presente trabajo de fin de máster se enmarca dentro del Máster Universitario en Comunicación Intercultural, Interpretación y Traducción en los Servicios públicos de la Universidad de Alcalá, Madrid. Este máster pertenece a la red de Másteres Europeos en Traducción, que se trata de una red de másteres reconocidos por la Dirección General de Traducción de la Unión Europea.

El trabajo se presenta como una traducción comentada. Los textos a traducir son dos, “*living with XYY*” y “*growing up with XYY*”, un encargo de rarechromo.org a través de los profesores del máster. Ambos documentos poseen la misma temática y coinciden también en formato. Tanto el primero como el segundo hablan del síndrome del XYY, una enfermedad en la que los niños u hombres tienen un cromosoma Y extra. Esta traducción comentada se traducirá del inglés al español.

Aparte del objetivo principal ya mencionado, en este trabajo de fin de máster se pretende conseguir lo siguiente:

- Enmarcar los conceptos que se van a utilizar en un marco teórico. Dentro de dicho marco teórico se pretenden recoger los estudios que utilizemos para la realización de la traducción de los textos, así como técnicas, definiciones, y demás teoría que nos vaya a servir para enfocar nuestro posterior análisis. Se pretende estudiar las definiciones de traducción, el papel del traductor, método, técnica, estrategia.
- Elaborar un glosario de términos bilingües con el fin de recoger toda la terminología que nos resulte desconocida, complicada o importante de ambos textos.
- Documentarnos de forma fiable. Esto consiste en encontrar textos paralelos que nos permitan recoger información mediante la lectura de textos de temática similar a los documentos que vamos a traducir y también en dar con recursos de apoyo con la mayor fiabilidad posible para encontrar información que no conocíamos antes, definiciones, significados de palabras que no entendamos, etc.
- Analizar los problemas que vayamos encontrando durante el proceso de traducción. Pretendemos ver y clasificar los distintos problemas de traducción que nos encontremos durante la realización de la traducción de esos dos textos arriba mencionados para de este modo poder reflexionar sobre las razones para traducir cada cosa de la manera que lo hacemos e intentar ver los problemas más característicos de este tipo de textos.

La investigación se divide en dos grandes secciones, un bloque gran teórico y otro práctico. En la parte teórica se establecerán los conceptos teóricos y demás teorías de traducción y la elaboración del glosario bilingüe, mientras en la parte práctica se podrán observar el comentario

sobre los textos paralelos y sobre los recursos de apoyo utilizados, además del análisis de los problemas encontrados durante la traducción. Finalmente, cerraremos este trabajo de fin de máster con varias sugerencias e ideas finales en las conclusiones.

2. Marco teórico

2.1 Importancia de la traducción e interpretación en los servicios públicos

Para entender el lugar en el que se sitúa este trabajo y la importancia de una traducción, es imprescindible hablar de la situación de los servicios públicos. Nuestra sociedad se encuentra en una globalización constante, donde cada día escuchamos a personas provenientes de todas partes del globo contando sus experiencias y vivencias, continuamente vemos en las noticias a representantes de otros países lanzando comunicados que nos afectan directamente, ya sea sobre temas relacionados con la economía, la sanidad, la política, las relaciones internacionales, o la inmigración, entre otros. A pesar de que la traducción e interpretación ha existido desde hace cientos de años, es una profesión ni muy conocida ni tampoco demasiado reconocida y, sin embargo, hoy más que nunca, el movimiento de personas y el intercambio de información hacen que sea necesario que haya traductores e intérpretes en los juzgados, en los hospitales y en las administraciones. Es necesario porque en una sociedad cada vez más intercomunicada, se lee y se escucha cada vez más a personas de distintas culturas y sitios diversos. Una persona no puede saber todas las culturas ni idiomas del mundo, y es aquí donde entran en juego los traductores e intérpretes; son imprescindibles en estos casos. La interpretación y traducción en los servicios públicos no sirve solo para agilizar procesos en dicho sector, sino que consideramos que es un derecho fundamental de todo individuo, ya que no existe igualdad si un sector de la población en nuestro país no cuenta con las mismas ventajas que otro sector que puede llegar a comprender lo que se le está comunicando en un determinado momento o proceso. Por eso se debe proporcionar de forma igualitaria las ayudas necesarias, en este caso los servicios de un traductor o intérprete.

En el artículo *La importancia de la traducción y la interpretación en el ámbito de la Unión Europea*, Policastro Ponce escribe las siguientes líneas:

El papel del traductor, y por consiguiente el del intérprete, en el mundo es imprescindible para el progreso de cualquier sector de que se trate, ya sea económico, científico, cultural o artístico. Cada uno de estos ámbitos se ve influenciado, en mayor o menor medida por esta operación compleja a la que llamamos traducción. La historia, las costumbres, la tecnología, y todos los demás saberes de una sociedad concreta forman parte del entramado textual que la traducción de un texto genera.

La trascendencia del traductor y del intérprete constituye una actividad vital, de gran importancia y complejidad, que se desarrolla en doble dirección, de una forma eficaz, dinámica y cumpliendo las normas de calidad, que permitan alcanzar un claro objetivo y el desarrollo de las relaciones y comunicación entre los individuos. (Policastro Ponce, 2016:175)

A juzgar por estas palabras, el trabajo de traducción e interpretación es fundamental en múltiples ámbitos, tanto la labor que cumplen en los servicios públicos los traductores, como los intérpretes y los mediadores; cierto es que todos ellos desempeñan actividades muy diferentes,

no solo por el formato (que varía de textos escritos a expresión oral) sino también por el perfil del profesional que lo ejerce. El perfil del traductor suele ser el de alguien más independiente pero a la vez más solitario, puesto que no debe tratar de forma directa ni personal con las personas a las que van dirigidos los textos que traduce, por lo que a pesar de tener que estar atento a los posibles problemas culturales, tiene tiempo para pensar detenidamente y, en caso de que sea necesario, buscar información al respecto y documentarse. Sin embargo, esto dificulta a veces el proceso de saber quién es el receptor, quién es el emisor o cuál es la función del texto. El intérprete, sin embargo, interpreta al instante, y lo máximo que puede preparar con antelación es la temática de la que puede que se hable basándose en la información que le den o experiencias anteriores, y nunca puede saber por dónde puede ir la conversación con total seguridad. Por cuestiones prácticas, muchas veces no pueden reproducir todo el mensaje con total exactitud, sino que deben centrarse en el mensaje global, al contrario que los traductores que deben prestar atención a cada palabra, y lograr transmitir todo el significado a pesar de omitir ciertas partes del discurso sin por ello cambiar el significado.

En este trabajo de fin de máster se realiza una traducción, y por lo tanto habrá que tener en cuenta el perfil característico del traductor y las estrategias, corrientes, técnicas y pasos a seguir a la hora de traducir.

2.2 Entender la traducción

Bien es verdad que, como se ha indicado anteriormente, la traducción existe desde hace cientos de años; podemos ver evidencias de ello en objetos tan famosos e icónicos como la piedra de Rosetta, que contiene un decreto escrito en tres lenguas con tan solo pequeñas diferencias entre dichas lenguas, lo que podría considerarse como evidencia de que se trata de una traducción, o en lo que sabemos de Cicerón, que al parecer ya ejercía la traducción en la época romana. Por ese motivo, a lo largo de los años se empezó a estudiar la traducción y por ese motivo han surgido distintas teorías relacionadas con la traducción. Tiene sentido, pues hoy en día la traducción se encuentra a nuestro alrededor y casi todos los días, por no decir todos, podemos ver y acceder a traducciones en nuestra vida cotidiana. Esto es lo mismo que indica Bellos (2011) en su libro *“Is That a Fish in Your Ear?: Translation and the Meaning of Everything”*:

Translation is part and parcel of modern business and there’s hardly a major industry that doesn’t use and produce translations for its own operations. We find translations on the bookshelves of our homes, on the reading lists for every course in every discipline taught at college, we find them on processed-food labels and on flat-pack furniture instructions. How could we do without translation? It seems pointless to wonder what world we would live in if translation didn’t happen all the time at every level, from bilingual messages on cash machine screens to confidential discussions between heads of state, from the guarantee slip on a new watch we’ve just bought to the classics of world literature. (Bellos, 2011:7-8)

No solo eso, sino que la traducción es de vital importancia si hablamos de desarrollo, ya que una cultura se puede aprovechar de los conocimientos de otra (por ejemplo, de los avances tecnológicos, de la literatura o de la ciencia) gracias y mediante a la traducción, simplemente leyendo e investigando textos de otra civilización. De este modo nos ayudaremos unos a otros independientemente de la lengua que hablemos, pudiendo entender razonamientos que provienen de un lugar diverso en el mundo, por muy diferente que sea, y se producirán avances en la sociedad.

Con esto queda claro la importancia de la traducción. Sin embargo, una vez que se ha establecido este punto, nos surgen nuevas preguntas y cuestiones que resolver. Una de ellas es la siguiente: ¿En qué consiste traducir? ¿Qué es exactamente? Según la Real Academia Española (2020) la definición de traducir es “expresar en una lengua lo que está escrito o se ha expresado antes en otra”. Esta definición no deja totalmente claro en qué consiste la acción exactamente. ¿Escoges una palabra, para después realizar una búsqueda de la misma en el diccionario, y escribes el determinado por ese como significado en la lengua origen de dicha palabra? Por desgracia (o por suerte para aquellos que viven de la traducción), la cosa no suele ser tan simple. No es lo mismo traducir un manual de instrucciones de un lavavajillas que traducir los grandes clásicos de la literatura inglesa, por ejemplo. Tampoco se puede comparar realmente traducir un texto con instrucciones para los ejercicios de rehabilitación de pacientes de un hospital que traducir una sentencia jurídica. De nuevo recurrimos a Bellos (2011) para explicar este punto:

Many diverse kinds of text are habitually identified as instances of “a translation”: books, real state contracts, car maintenance manuals, poems, plays, legal treatises, philosophical tomes, CD notes and websites texts, to list just a few. What common property do they have to make us believe that they are all instances of the same thing that we label “a translation”? Many language professionals will tell you that translating a manufacturer’s catalogue is utterly different from translating a poem. (Bellos, 2011)

Como Umberto Eco (2008) explica, existen muchas definiciones parecidas (como la que hemos mostrado de la Real Academia Española, por ejemplo) que se pueden resumir como “decir lo mismo”, lo cual no deja de ser cierto, pero también continúa siendo un problema establecer el significado de esa frase, pues no se sabe ni el significado real de “lo”, que se refiere al texto a traducir y puede tratarse de cualquier tipo de texto, como acabamos de señalar, con cualquier tipo de características, ni tampoco sabemos siquiera que es “lo mismo”, en el sentido de que las palabras en una lengua es probable que al traducirlas literalmente no tengan sentido en otra lengua, al formar estas expresiones que solo se entienden en esa cultura, que no es la misma cultura que la del lector final. Por ello, Eco define traducir como “entender tanto el sistema interno de una lengua como la estructura de un texto determinado en esa lengua, y construir un duplicado del sistema textual que, según una determinada descripción, pueda producir efectos análogos en el lector”. También indica que estos efectos análogos en el lector pueden ser en “el plano semántico o en el estilístico, métrico, fonosimbólico, así como en lo que concierne a los efectos pasionales a los que el texto fuente tendía”. Además, para que se pueda comprender mejor, también señala que lo que él llama determinada descripción significa que “toda traducción presenta unos márgenes de infidelidad con respecto a un núcleo de presunta fidelidad, pero la decisión sobre la posición del núcleo y la amplitud de los márgenes depende de las finalidades que se plantea el traductor”. El autor también repite el término de “negociación” a la hora de traducir, que abarcaría una gran parte de los conceptos que existen hoy en día en traductología.

Gracias a estas definiciones podríamos decir que la acción de traducir se trata de un tira y afloja entre ambas lenguas y por consiguiente entre ambas culturas, intentando elegir la opción que más sentido tenga en cada contexto: según Eco (2008) el traductor debe elegir la acepción o el sentido más probable, razonable y relevante en ese contexto y en ese mundo posible. Es decir, el traductor debe comprender el mundo que le rodea (por eso se hace tanto hincapié en el mundo de la traducción en que el traductor debe formarse toda la vida en las culturas de los idiomas con los que trabaja, leyendo actualidad, viajando a los países de dichas culturas, etc.) y deducir qué está tratando de expresar el autor del texto original para poder reproducirlo de la manera más parecida al texto meta, para que no haya fragmentos que carezcan de sentido ni, en el peor de los casos, ofensivos para aquellos que lean la traducción final. Estos sinsentidos o incluso ofensas pueden acarrear graves problemas para el traductor de los textos, así como para el autor de los mismos. Estos problemas pueden ir desde falta de comprensión y problemas de entendimiento, hasta el fracaso de la publicación de las traducciones en caso de ser traducciones de anuncios, libros de entretenimiento, películas, videojuegos, etcétera. Este mundo posible de Umberto Eco se refiere a la información que tienen todas las personas y por lo tanto todos los traductores por el hecho de tener experiencias en la vida. Con estas experiencias y este entendimiento del mundo que nos rodea, podemos hacer hipótesis, conjeturas y de deducciones de lo que puede ser plausible que quiera decir el texto original y de lo que puede entender alguien que no tenga necesariamente estas experiencias y que vaya a leer el texto final y ya traducido.

En mi opinión, poseer esta capacidad de entender lo que quiere decir realmente un texto y las referencias ocultas en este es algo muy útil para un traductor, y carecer de estos conocimientos puede ocasionar grandes dificultades para el mismo, aunque por supuesto adquirir estos conocimientos lleva mucho tiempo y esfuerzo.

En cuanto a definiciones y al concepto de traducción, Hurtado considera necesario distinguir entre traducción y traductología. Según dice, “la traducción es una habilidad, un *saber hacer* que consiste en saber recorrer el proceso traductor, sabiendo resolver los problemas de traducción que se plantean en cada caso” (Hurtado, 2001:25), y continúa señalando que “en cambio, la traductología es la disciplina que estudia la traducción; se trata, pues de un *saber* sobre la práctica traductora. La traductología es una disciplina científica”. Se observa, por lo tanto, una diferencia clara entre saber y saber hacer, siendo la traductología algo teórico y la traducción algo práctico. Saber traducir se aprende indudablemente mediante la práctica, al contrario que lo que ocurre con saber sobre traductología, que es algo que se estudia. Opino que en ciertas ocasiones es difícil poner en práctica ciertas teorías a la hora de traducir, bien sea porque no se haya entendido bien dada la falta de ejemplos que nos hayan hecho entender lo que realmente quieren decir dichas teorías o porque a la hora de la verdad, es decir, a la hora de traducir, nos encontramos con problema que no sabemos exactamente dónde enmarcar el texto dentro de estas teorías y definiciones de traducción. Sin embargo, creo que la traductología es algo esencial para realizar una buena traducción, ya que tener cierto conocimiento de los distintos caminos que podemos tomar para acercarnos a un texto nos ayuda a aclarar nuestros pensamientos y a saber qué acercamiento debemos tomar. Es por esta razón que más tarde veremos la teoría que se ha seguido al realizar la traducción de los textos de este trabajo de fin de máster.

Hurtado (2001) no se queda ahí, sino que divide las perspectivas de las diferentes definiciones de traducción, algo que considero muy útil pues, como ya hemos visto, hay muchas

formas distintas de definir la traducción y puede resultar confuso. Estas perspectivas son las siguientes:

-Definiciones de la traducción como actividad entre lenguas:

Para Vinay y Darbelnet (1958), la traducción es “pasar de una lengua A a una lengua B para expresar la misma realidad”. Para Hurtado, esta definición no acaba de ser satisfactoria, pues solo se tienen en cuenta los elementos lingüísticos y centra la traducción en el plano de la lengua y no en el del habla, además de que el término “realidad” resulta ambiguo en este caso.

-Definiciones de la traducción como actividad textual:

Según Seleskovitch, “traducir significa transmitir el sentido de los mensajes que contiene un texto y no convertir en otra lengua de lengua en la que se está formulando”. Además, añade que para Seleskovitch traducir es “un acto de comunicación y no de lingüística”. Esta definición hace hincapié en que lo que se traduce es el sentido.

Otras definiciones que se centran en el carácter textual son aquella de Catford, quien establece que traducir es “la sustitución de material textual en una lengua (LO) por material textual equivalente en otra lengua (LT)”, y la de House, para quien la traducción significa “la sustitución de un texto en lengua de partida por un texto semántico y pragmáticamente equivalente en la lengua meta”.

-Definiciones de la traducción como acto de comunicación:

Podemos ver muchos autores cuya definición de traducción se enmarca en este apartado, quienes señalan la importancia que tiene la influencia del contexto sociocultural a la hora de traducir.

Nida y Tiber establecen que la traducción “consiste en reproducir, mediante una equivalencia natural y exacta, el mensaje de la lengua original en la lengua receptora”. Según Hatim y Mason, la traducción es “un proceso comunicativo que tiene lugar en un contexto social”. Hermans afirma que la traducción “tiene lugar en una situación comunicativa, y que los problemas de comunicación pueden definirse como lo que se denomina problemas de ‘coordinación’ interpersonales”. Estos problemas interpersonales se encuentran dentro de los problemas de “interacción social”. Snell Hornby señala que la traducción es un “acto transcultural”, al igual que Hewson y Martin, que definen la traducción como una “ecuación cultural”. Reiss y Vermer afirman que “el principio de toda traslación comunicativa es su finalidad”, y Nord que la traducción es un “acto comunicativo” y que el criterio esencial de este es la “funcionalidad”.

Como se puede observar, estos y otros autores son los que ponen énfasis en la traducción como un proceso en el cual la comunicación es lo fundamental.

-Definiciones de la traducción como proceso:

En este apartado podemos destacar algunas definiciones como la de Lederer, para quien “el proceso de traducción está más relacionado con operaciones de comprensión y reexpresión que de comparación de lenguas” Delisle, por su parte, establece que “la actividad traductora se define, pues, como la operación que consiste en determinar la significación de los signos lingüísticos en función de un querer decir concretizado en un mensaje, y restituir después ese mensaje íntegramente mediante los signos de otra lengua”. Otra definición es la de Steiner, que indica que “el modelo esquemático de la traducción es el de un mensaje proveniente de una lengua fuente que pasa a través de una lengua receptora, luego de haber sufrido un proceso de transformación”.

Estas son algunas de las definiciones que recoge Hurtado (2001: 37-40). Además, nos hace percatarnos de la gran variedad de posibles definiciones, y a su vez esta complejidad es lo que ayuda a discernir los aspectos claves de la traducción, que serían el texto por una parte, el acto de comunicación por otra, además de la actividad cognitiva.

2.3 El papel y las competencias del traductor

Una vez señalado lo que significa traducir, surge la pregunta: pero, ¿quién traduce? ¿Cómo debe ser ese traductor? ¿Cualquiera puede serlo? ¿Se trata persona bilingüe? ¿O bien conoce mejor un idioma que otro? ¿Es una persona que tenga una gran comprensión lectora o quizá alguien que se exprese de manera sobresaliente a través de la forma escrita?

Múltiples expertos también se plantean estas mismas preguntas:

What is it that translators do? How many different kinds of translating are there? What do the uses of this mysterious ability tell us about human societies, past and present? How do the facts of translation relate to language use in general – and to what we think a language is? (Bellos, 2001:5)

¿Tiene que tener el mismo nivel de conocimientos en la lengua de partida que en la lengua de llegada? ¿Ha de poseer los mismos conocimientos lingüísticos un traductor que un intérprete? ¿Necesita ser el traductor un teórico de las lenguas o un conocedor de la Lingüística? (Hurtado, 2001:29)

Según mi experiencia personal, también en mi día a día, cuando me pregunta sobre mis estudios o mi profesión, encuentro que muchas personas tienen una concepción del papel del traductor que no es del todo acertada. Para empezar, todos se preguntan si no sé más de cuatro o cinco lenguas. ¿No es eso necesario para ser un buen traductor? Y si sabes una lengua, ¿no te sabes todas las palabras de esa lengua? ¿Realmente el traductor necesita mirar diccionarios o informarse si se supone que ya es un experto de la traducción?

Según Nord (2005:11-12), el traductor es “a ghost-writer who produces a text at the request, and for the use, of somebody else”. Como explica esta autora y traductora, el traductor no es tan solo un lector, tanto por la forma en la que envían el texto final a los futuros lectores como por la manera en la que reciben el texto en primer lugar. ¿Qué tiene de peculiar la forma de recibir el

texto? Pues bien, el hecho de que el traductor no lee el texto que por interés propio, es decir, no es que tenga interés en leerlo, o en usarlo para adquirir conocimientos (aunque esto no quiere decir que no le acabe interesando el tema del texto o que adquiriera conocimientos al final del proceso, pero no es este su objetivo). En su lugar, el traductor piensa en el interés y las necesidades del lector y en la intención del autor original del texto. Nord nos hace notar que además el traductor suele contar con una serie de instrucciones o aclaraciones que le proporciona el autor del texto, lo que le da un conocimiento mayor que el que tendrá el receptor del texto. De esta manera, el traductor transmite cierta información de o acerca del texto, por medio de la traducción. Por lo tanto, Nord (2005:13) afirma que “the particular situation in which translators have to simulate a communicative situation that is determined not by their own but by somebody else’s needs and purposes brings about the special conditions of TT production”. Por lo tanto, aquí se entiende al traductor como aquel que produce un texto partiendo de las intenciones de otro para crear un “instrumento comunicativo”.

El Shafey (1985), citado por Joanaina Gómez (2014), establece unos pasos que el traductor debe seguir y define así su papel:

A translator first analyzes the message, breaking it down into its simplest and structurally clearest elements, transfers it at his level into the target language in the form which is most appropriate for the intended audience. A translator instinctively concludes that it is best to transfer the “kernel level” in one language to the corresponding “kernel level” in the “receptor language. (Shafey 1985)

Se entiende por “kernel level” el elemento estructural básico del lenguaje. He intentado guiarme por este procedimiento a la hora de analizar el texto e intentar desglosar los fragmentos que no entendía hasta aislar el elemento que realmente me estaba creando dificultades aunque no lo hubiera visto en un primer momento en el que me parecía no poder comprender o saber traducir un gran fragmento del texto, como una serie de frases o un párrafo, por ejemplo.

Otra cosa a tener en cuenta es que, dado que cada traductor es diferente al igual que todas las personas son distintas las unas de las otras, las traducciones también serán diferentes dependiendo del traductor que traduzca el texto. . Si le das el mismo texto a una clase de estudiantes de traducción, es casi imposible que dos versiones traducidas sean exactamente iguales. Así lo afirma Nida (1996/97: 63) “Cualquier teoría de la traducción debe reconocer la multiplicidad de traducciones adecuadas porque siempre es posible decir prácticamente la misma cosa de diferentes maneras”. Y no es el único que piensa de la misma manera. Como cita Meléndez (2017), “los distintos traductores pueden interpretar el texto de partida o partes de él en modo diferente, según el tipo o clase de texto en cuestión”. (Reiss y Vermeer, trad. 1991/1996:125).

A pesar de que el traductor no vaya a ser el mismo y su trabajo final tampoco, este debe de tener una serie de competencias para realizar la labor de traducir. De esta manera, aunque el traductor siempre vaya a tener cierta subjetividad, si cuenta con estas competencias podrá traducir de forma correcta y satisfactoria. El *European Máster’s in Translation* (conocido también como EMT o, en español, Máster Europeo en Traducción) estableció ya en 2009 una serie de competencias, que más tarde se revisaron, lo que originó en el año 2017 una nueva publicación con estas competencias en su forma más moderna y actualizada. Esta revisión se debe en gran medida al impacto cada vez mayor de la tecnología en el ámbito de la traducción y el resultado es una serie de competencias claras y se espera que esto ayude a los estudiantes de

traducción a obtener un mayor éxito en el ámbito laboral. Así, el *European Máster's in Translation* (2017: 3) define competencia como “the proven ability to use knowledge, skills and personal, social and/or methodological abilities, in work or study situations and in professional and personal development” y enumera las siguientes (2017: 4), traducidas al español por mí: lenguaje y cultura, traducción, tecnología, personal e interpersonal y prestación de servicios.

- Lenguaje y cultura (la conciencia transcultural y sociolingüística y las habilidades comunicativas): Esta competencia es la fuerza que impulsa todas las demás competencias que se describen en este marco de referencia y que explicaremos en los siguientes apartados. Abarca todo el conocimiento cultural, transcultural, la lingüística, la sociolingüística y las habilidades del lenguaje general o específico que constituyen la base para una competencia de traducción avanzada. Por lo tanto, este marco de referencia toma como premisa que el traductor posea un alto grado de competencia lingüística (más específicamente, un nivel C1 CEFR o superior en los idiomas) en, como mínimo, dos idiomas de trabajo.

Esto responde a la cuestión que planteábamos anteriormente y que muy repetida por estudiantes de traducción en sus primeros años o experiencias con la traducción: aunque es necesario conocer bien no solo la lengua, sino también la cultura (que también comprende los valores de una sociedad, los mitos, las creencias, etc.), no es necesario saber múltiples idiomas para ejercer el papel de traductor. Por supuesto, esta capacidad se puede desarrollar gracias a los estudios de un máster o al ejercer la profesión de traducción, pero como base es esencial manejar al menos esos dos idiomas, siendo normalmente la lengua de llegada de la traducción el idioma nativo del traductor, aún si no siempre es posible.

- Traducción (competencia temática, metodológica y temática): Esta competencia, la de la traducción, está considerada como el corazón de la prestación del servicio de traducción de las competencias que se establecen en este marco de referencia. Dicha traducción no solo abarca la fase de transferencia del significado entre dos idiomas, sino que debe entenderse en un sentido más amplio; también abarca todas aquellas competencias estratégicas, metodológicas y temáticas que entran en juego antes, durante y después de la fase de transferencia en sí misma, desde el análisis del documento al comienzo del proyecto hasta los procedimientos finales de control de calidad. Además, en esta competencia se señala que la sección y el marco teórico reconoce que una parte integral de la competencia de traducción profesional es, hoy en día, la capacidad de interactuar con la traducción automática en el proceso de traducción. Según este marco de referencia, los estudiantes que se tengan como objetivo convertirse en traductores profesionales deberán manejar las siguientes aptitudes:

- Saber analizar un documento en la lengua origen, identificar cualquier posible dificultad textual y cognitiva y evaluar las estrategias y los recursos que puedan resultar necesarios para reformular las oraciones del documento según las necesidades comunicativas.
- Saber resumir, reformular, reestructurar y adaptar el texto en, al menos, un idioma de destino, utilizando la comunicación escrita y, en ocasiones, también oral.

- Saber evaluar la pertinencia y la fiabilidad de las fuentes utilizadas para la información con respecto a las necesidades de traducción.
 - Saber cómo adquirir, desarrollar y utilizar los conocimientos temáticos y específicos de cada ámbito que sean pertinentes a las necesidades de traducción.
 - Saber poner en práctica las instrucciones, guías de estilo o convenciones que se apliquen a una traducción determinada.
 - Saber traducir material general y específico en uno o varios campos desde uno o varios idiomas de origen al idioma o idiomas de destino y producir de esa manera una traducción adecuada a su función.
 - Saber traducir diferentes tipos de material en y para diferentes tipos de medios, utilizando las herramientas y técnicas apropiadas.
 - Saber traducir y mediar en contextos interculturales específicos, como por ejemplo en aquellos que implican realizar una traducción e interpretación en los servicios públicos, páginas web, videojuegos (localización), etc.
 - Saber crear borradores con fines específicos en uno o varios idiomas de trabajo, teniendo en cuenta las situaciones, destinatarios y limitaciones específicas.
 - Saber analizar y justificar las soluciones y decisiones de traducción que se toman mediante la aplicación de enfoques teóricos adecuados y usando el metalenguaje apropiado.
 - Saber revisar su propio trabajo y el de los demás según objetivos de calidad estándar o que sean específicos de un determinado trabajo.
 - Ser capaz de comprender y aplicar las estrategias de control de calidad, usando los instrumentos y las técnicas adecuadas.
 - Ser capaz de editar previamente el material de origen con el propósito de mejorar la producción de traducciones automáticas.
 - Ser capaz de aplicar la postedición a las traducciones producidas mediante la traducción automática utilizando las técnicas apropiadas y a la vez reconocer la importancia de los posibles problemas relacionados con la propiedad y la seguridad de datos.
- Tecnología (herramientas y aplicaciones): esta es una competencia en la que se incluyen todos aquellos conocimientos y habilidades utilizadas para aplicar tecnologías presentes y futuras dentro del proceso de traducción. No solo eso, sino que también incluye los conocimientos básicos de las tecnologías relacionadas con la traducción automática y la capacidad de implementar la traducción automática en diferentes proyectos en los que sea necesario. Esta competencia no era tan relevante en el pasado pero hoy en día, y cada vez más, se ha vuelto algo imprescindible en el ámbito de la traducción profesional. Según esta competencia, los estudiantes o futuros traductores deben contar con las siguientes aptitudes:
- Saber utilizar las aplicaciones informáticas que sean de mayor relevancia, así como saber adaptarse de forma rápida y ágil a las nuevas tecnologías y recursos informáticos.

- Saber sacar partido y hacer un uso efectivo de los motores de búsqueda, las herramientas basadas en corpus y de las herramientas análisis de textos y de traducción asistida por ordenador.
 - Ser capaz de procesar y gestionar archivos y otras fuentes como parte de la traducción, como por ejemplo vídeos y archivos multimedia, entre otros.
 - Dominar los fundamentos básicos de la traducción automática y su impacto en el proceso de traducción.
 - Saber implementar y evaluar la relevancia de los sistemas de traducción automática en una traducción.
 - Ser capaz de aplicar otras herramientas de apoyo al lenguaje y la tecnología relacionada con la traducción.
- Personal e interpersonal: esta competencia incluye todas las habilidades generales, lo que en inglés a menudo se denomina como “soft skills”. Estas habilidades propias de la competencia personal e interpersonal mejoran la adaptabilidad y las oportunidades de trabajo de los graduados en traducción. En el máster de traducción e interpretación en los servicios públicos de la Universidad de Alcalá, también se hace hincapié en este aspecto, ya que señalaban la importancia de conocer a otros traductores y expertos y estar en contacto con más personas, no encerrarnos en nosotros mismos de un modo competitivo. Las capacidades que se ven a continuación son propias de estudiantes graduados en traducción que manejan esta competencia:
- Saber planificar y gestionar el tiempo, el estrés y la carga de trabajo adecuadamente.
 - Ser capaz de cumplir con los plazos establecidos, las instrucciones de un determinado proyecto y las especificaciones del mismo.
 - Saber trabajar en equipo o incluso en entornos virtuales, multiculturales y multilingües haciendo uso de las tecnologías de comunicación que existen en la actualidad.
 - Ser capaz de usar las redes sociales para fines profesionales de forma responsable y adecuada.
 - Ser capaz de tener en cuenta y adaptar la ergonomía física y organizativa del entorno de trabajo.
 - Saber autoevaluarse, mejorar y desarrollar competencias y habilidades de forma continua mediante el uso de estrategias personales y aprendizaje colaborativo.
- Prestación de servicios: esta competencia abarca todas las habilidades y técnicas relacionadas con la realización de la traducción y, de forma más general, con los servicios lingüísticos en un contexto profesional. Esto incluye desde la sensibilización y negociación con el cliente hasta la gestión de proyectos y la garantía de calidad. Un profesional de la traducción habrá adquirido esta competencia una vez que posea las siguientes capacidades:
- Ser capaz de estar al tanto de las nuevas necesidades de la industria respecto al lenguaje y la sociedad, los nuevos requisitos de mercado y los perfiles de trabajo emergentes.

- Saber acercarse a los clientes existentes y encontrar nuevos clientes a través de estrategias orales y escritas apropiadas.
- Saber aclarar los requisitos, objetivos y propósitos del cliente y ofrecer los servicios adecuados para cumplir con esos requisitos.
- Saber negociar con el cliente (definiendo plazos, tarifas, responsabilidades, y demás).
- Saber organizar, presupuestar y gestionar proyectos de traducción que impliquen uno o varios traductores o proveedores de servicios.
- Comprender y aplicar las normas comunes a la prestación de servicios.
- Saber aplicar los procedimientos de gestión y garantía de calidad que se requieren para cumplir con las normas de calidad predefinidas.
- Ser capaz de cumplir con los códigos y normas de ética profesional, como pueden ser la confidencialidad o la competencia justa, y contactar con otros traductores o proveedores de servicios lingüísticos a través de redes sociales o asociaciones de traductores.
- Saber analizar y revisar de forma crítica los servicios de lenguajes y las políticas y sugerir posibles estrategias de mejora.

Estas competencias, indicadas en el *European Máster's in Translation* (2017: 6-12) serían las que harían al traductor un profesional competente. Estas competencias serían necesarias para ejercer el papel del traductor de forma satisfactoria. Consideramos que estas competencias aclaran lo que debe ser el papel del traductor hoy en día y nos ayudan a ordenar los conceptos en nuestra mente, y de ahí a mejorar como traductores. Al no ser un gran número de competencias, tan solo cinco, pero al estar sin embargo tan detalladas y explicadas con tareas y capacidades, es sencillo entender este marco teórico y por lo tanto más probable que se aplique en la práctica.

Hurtado Albir (2001:385-386) también define y clasifica las competencias necesarias que debe tener un traductor. Para esta autora, la competencia traductora es la “habilidad de saber traducir”. Las distintas competencias que establece son las que se indican a continuación:

- Competencia lingüística en las dos lenguas, que se compone de comprensión en la lengua de partida, producción en la lengua de llegada, y que es escrita u oral según se trate de un traductor o un intérprete.
- Competencia extralingüística, es decir, conocimiento enciclopédico, cultural y temático.
- Competencia de transferencia o traslatoria, que trata de saber recorrer correctamente el proceso traductor, o sea, saber comprender el texto original y reexpresarlo en la lengua de llegada según la finalidad de la traducción y las características del destinatario.
- Competencia profesional o de estilo de trabajo, lo cual consistiría en saber documentarse, saber utilizar las nuevas tecnologías y conocer el mercado laboral.

- Competencia estratégica, o los procedimientos conscientes e individuales utilizados por el traductor para resolver los problemas encontrados en el desarrollo del proceso traductor en función de sus necesidades específicas.

Hurtado Albir considera que, mientras que las competencias lingüística y extralingüística no son específicas del traductor, pues otras personas pueden contar con estas competencias siempre que dominen dos o más lenguas y tenga un gran conocimiento extralingüística, realmente son las tres últimas las que definen lo que es la competencia traductora (y por lo tanto el papel del traductor). La competencia central es, según Hurtado Albir, aquella central para identificar a un traductor.

Opinamos que ambos modelos de clasificación de las competencias del traductor son muy útiles y bastante parecidas entre sí, con la diferencia de que el primer modelo del *European Master's in Translation* está más enfocado en la practicidad del mismo y está más actualizado, pero ambos nos han sido de gran ayuda a la hora de establecer y conocer el papel del traductor y dar una respuesta a esas preguntas que hemos visto anteriormente.

2.4 Teoría utilizada en la traducción de los textos

Desde que se comenzó a estudiar la traducción hasta hoy día, se han formado múltiples teorías, todas ellas distintas, que procuraban establecer unas pautas y unos criterios para realizar una traducción de forma aceptable y correcta. Aunque, en nuestra opinión, no hay una teoría que reúna todas las pautas necesarias para realizar cualquier tipo de traducción, debido a la gran cantidad de situaciones, textos y contextos que se pueden dar al realizar una traducción, nos parece que la teoría del escopo es la más adecuada para realizar nuestro trabajo de fin de máster. Nord, citado en Porras Talayero (2017), indica que “the important point is that intertextual coherence should exist between source and target text, while the form it takes depends both on the translator’s interpretation of the source and target text, while the form it takes depends both on the translation Skopos” (1997: 32), lo que también nos pareció un punto a tener en cuenta a la hora de decidir seguir esta teoría en nuestro trabajo de traducción.

Esta teoría comenzó a desarrollarse a finales de los años 1970 y se podría definir como una “teoría general de la translación capaz de integrar teorías específicas, relacionadas con lenguas y culturas concretas” (Hurtado, 2001: 527)

Según Reiss y Vermeer (1991/1996, trad.) el nombre tan particular de esta teoría tiene su origen en la palabra griega skópos, que en castellano significa finalidad u objetivo. Dado que esta teoría se centra en la finalidad de la traducción, el término skópos o escopo (que sería la forma en la que se ha traducido el término) sirve como base de toda esta teoría. Diaz Meléndez (2017: 6) cita también a Reiss y Vermeer y establece que dependiendo de este escopo o finalidad que tenga la traducción, “se determina si se actúa, qué se hace y cómo se hace” (Reiss y Vermeer, trad. 1991/1996: 84).

En este trabajo de Diaz Melendez (2017) también se cita a Reiss y Vermeer para exponer las principales reglas de esta teoría, de forma ordenada y siguiendo una jerarquía. Según se indica, este orden que siguen las reglas se basa en el nivel de importancia que le dan los autores a cada regla en esta teoría del escopo:

- 1) Un translatum (texto final) está condicionado por su escopo
- 2) Un translatum es una oferta informativa en una cultura y lengua finales sobre una oferta informativa en una cultura y lengua de origen.
- 3) Un translatum reproduce una oferta informativa de un modo no reversible unívocamente.
- 4) Un translatum debe ser coherente en sí mismo.
- 5) Un translatum debe ser coherente con el texto de partida.

(Reiss y Vermeer, trad. 1991/1996: 101, cit. en Diaz Melendez, 2017: 6)

La teoría del escopo está muy relacionada con el enfoque funcionalista. Nord establece que:

El término funcionalista indica que se centran en la función o funciones de los textos y de las traducciones. El funcionalismo es un término genérico que engloba diversas teorías que comparten este modo de acercamiento a la traducción; a pesar de que lo que llamaremos teoría del escopo ha desempeñado un papel fundamental en el desarrollo de esta corriente, numerosos autores se adhieren al funcionalismo y se inspiran de la teoría del escopo sin que por ello se les denomine “escopistas” (Nord, en Hurtado 2001: 526)

Tal y como indica Nord, (2005) “Una traducción puede llamarse funcional si logra las funciones comunicativas pretendidas por el cliente o iniciador que la ha encargado.”

Según Porras Talayero (2017: 26) esta autora, Nord (1997: 60), establece un esquema de referencia basado en este enfoque funcionalista para poder seguir una hoja de ruta, que hemos rellenado con la información y las características de este trabajo de fin de máster:

- La función o funciones del texto: en este trabajo la función sería producir una traducción con la misma función que el texto origen para poder realizar un análisis de la misma, a la vez que la traducción se entienda y sirva de ayuda a los padres y las familias con niños con la enfermedad de XYY.
- El destinatario o destinatarios del texto: por un lado, la ONG en la que se presentarán estos documentos y, por otro lado, los padres y familias que hablen el castellano, no entiendan o les resulte complicado entender el inglés en el que están escritos los textos origen, tengan hijos con XYY y quieran informarse sobre el tema.

- Tiempo y lugar futuros para la recepción del texto: el texto quedará a disposición de los profesores de la UAH antes del próximo 1 de Septiembre, 2020, y a partir de entonces se podrán entregar estos textos a la ONG que ha encargado la traducción.
- Medio por el que se va a transmitir: correo y base de datos de la UAH
- Motivo de producción del texto: son dos; elaborar una traducción comentada para el trabajo de fin de máster y que la ONG emisora de esta guía de la enfermedad XYY pueda publicar la traducción y se puedan así informar los familiares de los niños con esa enfermedad.

El objetivo final es que el texto meta tenga la misma función que el texto origen y que los familiares que acudan a esa ONG a buscar información puedan entender los textos finales fácilmente, al igual que ocurre en los textos originales. Basándonos en este enfoque y en el método que veremos a continuación, con ayuda también de ciertas técnicas y estrategias, esperamos alcanzar este objetivo final.

3. Herramientas y conceptos para una correcta traducción

Existe una cierta confusión en el ámbito de la traducción entre varios términos, que ciertos traductores y autores utilizan indistintamente mientras que otros marcan diferencias entre estos conceptos, que serían el de estrategia y técnica. Ambos conceptos se usan para resolver los problemas de traducción mediante un mayor conocimiento de los elementos que intervienen en la traducción, de los que hablaremos más adelante.

3.1 Estrategias y técnicas de traducción

Como hemos señalado, existe una gran confusión entre los conceptos de estrategia y técnica. En cuanto a las estrategias, Gil Bajardí señala lo siguiente en su trabajo:

“En este sentido es posible que la fortuna del término “estrategia” se deba a las numerosas críticas que despertaron, años después, los procedimientos técnicos de traducción de la estilística comparada, hecho que tal vez llevó a algunos autores a reemplazar una apelación por la otra, sin que en el fondo cambiara demasiado su contenido conceptual. También cabe la posibilidad de que el empleo de la palabra “estrategia” pasara a ser moneda corriente en un determinado momento de la historia de los estudios sobre traducción, sin que muchas veces esto afectara al sentido de la misma.” (Gil Bajardí, 2008: 47)

Tiene sentido que estos fueran los motivos por los que surgieran ambos conceptos, y no como una necesidad real para denominar a un concepto totalmente nuevo e innovador. A pesar de este razonamiento, hoy en día sí que existen autores que distinguen entre los diversos términos y es

importante tenerlo en cuenta y a ser posible crear una distinción entre ellos, ya que al tener más claros todos los conceptos de traducción, también se verán reflejados de forma más clara, sencilla y comprensible en nuestra mente, lo que hará que todo el proceso traductor, por consecuencia, sea más comprensible y traduzcamos así de forma más correcta o apropiada a lo que queremos traducir. Es por eso que nos centraremos en autores que ya sí que hacen esa distinción y delimitan unos límites para los diferentes conceptos, aunque no todos de la misma manera.

Para Robert de Beaugrande, según afirma en *Factors in a Theory of Poetic Translating* (1979), las estrategias no son la base de una teoría de traducción, sino que más bien son estrategias para realizar una traducción de forma apropiada, dentro de lo posible, y que ayudan a resolver problemas que surgen al traducir un texto: según Beaugrande “It is inappropriate to demand that translation theory provide a set of patent solutions for every type of translation problem. The theory should rather account for the principles and strategies needed to approach such problems” (1978: 14)

Desde un punto no traductológico, la definición de estrategia puede no ser igual a lo que consideraríamos como estrategia en el ámbito de la traducción pero si ayudarnos a comprender mejor qué es una estrategia en términos generales. Por ejemplo, y según explica Gil Bajardí (2008: 49) si lo miramos desde una perspectiva algo más psicolingüística, para Séguinot (1991) las estrategias se podrían definir como los procedimientos mentales, ya sean conscientes o inconscientes que tienen lugar al realizar una traducción: “Strategies is a term which has been used to refer to both conscious and unconscious procedures, to both overt tactics and mental processes. It is used with both meanings in this study” (1991: 82).

Hurtado también considera que hay que partir de este punto, esta definición de estrategia como procedimientos verbales y no verbales, y conscientes e inconsciente. (Hurtado, 2001: 276). Las estrategias “están, pues, en relación directa con la resolución de problemas, interactuando con el conocimiento general del traductor”. Esa es la razón por la que las estrategias son imprescindibles en cualquier tipo de relación, incluyendo los textos que se ven en este trabajo de fin de máster.

Ruiz Conejo (2017) señala otras definiciones de estrategia que se acercan a esta de Hurtado y a lo que indica en su libro, citando por ejemplo a Venuti (1998: 240): “Las estrategias [...] no son más que los pasos que se llevan a cabo en el proceso de traducción, desde la elección del texto a traducir hasta el desarrollo de un método para traducirlo”, e indicando que no existe ningún tipo de norma general y universal que se pueda usar para todos los textos a traducir, como tampoco ningún parámetro exclusivo para ello. Otra cita que cabe destacar en el trabajo de Ruiz Conejo es aquella de Mayoral (2002), en la que se explica que la forma de traducir depende del traductor y de sus factores personales, muy diversos y variados. Los factores pueden ser: la concepción del traductor sobre la idoneidad de la traducción, su estado de ánimo, su motivación, las circunstancias materiales de tiempo, lugar, disponibilidad de información y el contenido del texto, entre otros.

Hay muchas estrategias a la hora de traducir, según Hurtado Albir (2001), entre las que se encontrarían el documentarse, el analizar textos paralelos, el establecer un orden de consultas de los recursos, buscar información en bancos de datos, en diccionarios, reformular en voz alta, parafrasear, ponerse o bien en el lugar del autor del texto original o del receptor del texto final,

revisar la traducción, comparar la traducción con el texto original, etc. Además, hay que tener en cuenta varios puntos a la hora de investigar y usar las estrategias. Una de las cosas a tener en cuenta es que existen estrategias de diversos tipos. Para empezar, encontramos las estrategias para la comprensión del texto original: son aquellas que usa el traductor para diferenciar distintos tipos de discursos, identificar las estructuras de los textos a traducir, para preguntarse por la progresión y por el encadenamiento que sigue la información, para identificar qué ideas son aquellas ideas principales del texto y cuales las secundarias, para establecer relaciones conceptuales, para aplicar el razonamiento lógico, extrapolar ideas, fijarse en las ideas más que en la forma del texto, visualizar los hechos que expone el texto, ponerse en situación (lo que significa imaginar cómo sería el contexto del texto original), etc. Otro tipo de estrategias que existen son aquellas que sirven para resolver algunos problemas de reexpresión. Estas estrategias irían desde diferencias entre los diversos tipos de expresión escrita u oral, analizar la adecuación al texto escrito, asumir el papel que tiene el emisor real en la lengua de llegada (o, lo que es lo mismo, qué es lo que se está diciendo en esa situación comunicativa), ponerse en la piel del autor del texto origen, pensar en el receptor de dicho texto, y estrategias similares, hasta estrategias como reformular en voz alta, buscar que la lengua de llegada sea espontánea, parafrasear, retraducir, desconfiar de palabras, oraciones o estructuras que parezcan demasiado poco naturales en la lengua de llegada, evitar palabras demasiado cercanas al texto original y también evitar que el orden de las palabras sea el mismo que en dicho texto original, ya que esto puede resultar en el uso de falsos amigos o textos que al receptor le resulten poco familiares, seguir la lógica del texto, etc. Otras estrategias ayudarían a adquirir información. Muchas de estas estrategias de adquisición de información están relacionadas con la documentación, es decir, con seleccionar información, buscar palabras o definiciones en diccionarios, enciclopedias, y demás, con el uso de textos paralelos (en la lengua de partida y en la de llegada), establecer un orden de consultas, realizar inferencias, etc. Por último, estarían las estrategias de memoria, que serían aquellas que crean imágenes mentales o el uso de técnicas de memorización, que son más utilizadas en la interpretación (y por eso tienen menor peso en la traducción de los textos de este trabajo), pero que también utilizan los traductores.

También es importante saber que existen las estrategias globales y las estrategias locales, es decir, las estrategias a diverso nivel. Las estrategias globales están relacionadas con problemas que afectan a áreas más amplias del texto o en ocasiones a todo el texto en su conjunto, mientras que las estrategias locales afectan a zonas más reducidas del texto, como a microunidades o a partes o aspectos parciales del proceso de traducción. Actúan a macro y microniveles y derivan del carácter interactivo del proceso de traducir, que no es lineal pero sí dinámico. Otro punto importante de aquellos que hemos señalado es que hay una diversidad de estrategias según el tipo y la modalidad de la traducción, y también de la dirección, según sea directa o inversa (analizaremos más adelante las características de nuestros textos para ver la importancia de la traducción directa o inversa).

Hurtado explica que, aunque las estrategias se usen durante todo el proceso traductor, el tipo, la naturaleza, y la frecuencia con la que se usan cambian según el tipo de traducción con el que estemos trabajando o analizando. Por ejemplo, en este trabajo no usaremos estrategias más típicas de las traducciones a la vista, como por ejemplo avanzar rápidamente por la lectura o ir retomando el texto, pero sí pondremos más empeño en poner a punto estrategias como seleccionar las ideas principales y fundamentales del texto y omitir cierta información, cosas en las que no te centras tanto en las de traducciones a la vista por falta de tiempo y por la modalidad

y función de ese tipo de traducción. Debemos prestar atención también a la diversidad de estrategias que existen para solucionar un problema de traducción, ya que diferentes traductores usan distintas estrategias para resolver esos problemas, lo que nos indica que según lo que necesite el traductor, estas estrategias cambiarán. Por último, cabe señalar que estas estrategias, además de ser imprescindibles a la hora de traducir, también lo son una vez acabada la traducción para que esta consiga mejores resultados, sean cuales sean, como por ejemplo revisar el texto al finalizar, dejar algunos problemas aparte y resolverlos al final para ver si el conjunto de la traducción nos acaba dando una idea soluciones posibles, etc. Todo esto es lo que destaca en su libro Hurtado Albir (2001: 276-278) y que hay que tener en cuenta para poder traducir mejor.

En cuanto a las técnicas de traducción, para resolver los problemas y dificultades que nos han surgido en este trabajo al traducir los textos hemos tenido que fijarnos en distintas técnicas para intentar utilizarlas durante el proceso. Por supuesto, para llegar a este punto primero hemos tenido que investigar sobre qué era una técnica de traducción y cuáles podíamos utilizar teniendo en cuenta que estábamos usando un método de traducción interpretativo-comunicativo.

Y bien, ¿qué es una técnica? Como es habitual, los distintos traductores y autores relacionados con la traducción cuentan con concepciones diferentes sobre lo que es una técnica de traducción, pero normalmente estas definiciones tienen puntos en común que nos permiten hacernos una idea y reflexionar sobre lo que es ese concepto.

Por ejemplo, Zabalbeascoa (2000) define de la siguiente manera lo que es una técnica: “Technique is a concept that is not usually associated to a decision-making process, but to an acquired skill to be applied according to a prescribed method or procedure (e.g. a way of playing a musical instrument or of painting)” (2000, 121) y serían técnicas como el calco, la modulación o la transposición, entre otras.

Para María Piotrobska (1998) las técnicas son formas concretas para conseguir solucionar un problema de traducción:

“Techniques, or “decisions of detail” (Hervey & Higgins, 1992) are concrete ways in which translators should mentally proceed if faced with translation problems when they are engaged in the process of translating. Techniques, or tactics, are single concrete actions aiming at accomplishing tasks” (citado en Gil Bajardí, 2008: 58)

Hurtado Albir, con la claridad que la caracteriza, afirma:

“Las técnicas de traducción permiten identificar, clasificar y denominar las equivalencias elegidas por el traductor para microunidades textuales así como obtener datos concretos sobre la opción metodológica utilizada, ero, evidentemente, no bastan por sí solas como instrumento de análisis”. (Hurtado Albr, 2001: 257)

No solo eso, sino que según lo dicho en el libro de Hurtado (2001:268), estas técnicas de traducción no son ni buenas, ni tampoco malas al hablar de ellas de una forma abstracta, en lugar de eso tienen un carácter funcional y dinámico y su uso, o qué técnica se decida usar, dependerá de una serie de cosas:

- 1) El género al que pertenece el texto (puede tratarse de una carta de reclamación, de un contrato, de un folleto con información turística, o de cualquier otro tipo de documento o texto.).
- 2) El tipo de traducción (técnica, literaria, audiovisual, subtitulación, médica, jurídica, etc.).
- 3) La modalidad de traducción (como puede ser una traducción escrita, como es el caso de lo que sucede con los textos de este trabajo, una traducción a la vista, una interpretación consecutiva, una interpretación simultánea, o demás.).
- 4) La finalidad de la traducción y las características del destinatario (hay que tener en cuenta quién leerá ese texto y cuál es el objetivo que se pretende conseguir o que el autor quiere alcanzar.).
- 5) El método elegido (como sería el método libre, el comunicativo o el literal, entre otros.).

Una vez dicho esto, la autora establece que la técnica de traducción se refiere a “un procedimiento, generalmente verbal, visible en el resultado de la traducción, que se utiliza para conseguir la equivalencia traductora” (Hurtado Albir, 2001:268) y que además cuenta con cinco características básicas, que son las que aparecen a continuación:

- 1) Afectan al resultado de la traducción
- 2) Se catalogan en comparación con el original
- 3) Se refieren a microunidades textuales
- 4) Tienen un carácter discursivo y contextual
- 5) Son funcionales

Con todo esto en mente, Hurtado (2001: 268- 271) propone una clasificación de las técnicas de traducción, siguiendo unos criterios determinados, que consisten son: diferenciar el concepto de técnica de otras nociones afines (como estrategia, método y error de traducción, conceptos que también vemos en este trabajo de fin de máster), incluir solamente procedimiento propios de la traducción de textos, sin incluir también procedimientos de la comparación de lenguas y considerar la funcionalidad de la técnica (por lo tanto, no se valora si las definiciones son idóneas o incorrectas, puesto que dependen del contexto, de la situación en la que nos encontremos, del texto a traducir, del método utilizado y demás). Con esta clasificación se pretende aunar los distintos criterios, conservando alguna terminología para denominar las técnicas en algunos casos, pero añadiendo también nuevas técnicas. Sin dieciocho las técnicas recogidas tal y como las describe Hurtado:

- Adaptación: se reemplaza un elemento cultural por otro propio de la cultura receptora. Un ejemplo de esta técnica sería cambiar “baseball”, un deporte que no se juega normalmente en España, por “*fútbol*”, que sonaría más natural para un lector español.
- Ampliación lingüística: consiste en añadir elementos lingüísticos. Es una técnica que se suele ser bastante utilizado en interpretación consecutiva y doblaje, en lugar de en traducciones escritas de otro tipo. Por ejemplo, utilizar una expresión más larga de la que existe en el original aunque sea posible escoger una de la misma longitud.
- Amplificación: se añaden precisiones no formuladas en el texto original. El ejemplo que da la autora es el de introducir una pequeña explicación como “mes del ayuno para los musulmanes” al lado de “Ramadán” en un texto del árabe al castellano, que quizá resulte más fácilmente entendible para la cultura de llegada.
- Calco: se traduce literalmente una palabra o un sintagma de la lengua extranjera, ya sea léxico o estructural. La palabra no se deja en el idioma de partida, pero estará traducida de forma totalmente literal.
- Compensación: se introduce un elemento de información o un efecto estilístico del texto original que no se puede reflejar en el mismo lugar en el que aparece en ese texto original en otro sitio del texto traducido.
- Compresión lingüística: los elementos lingüísticos se sintetizan. Se utiliza mucho esta técnica en la interpretación simultánea y la subtitulación, al igual que la ampliación lingüística, y es lo “contrario”: utilizar menos palabras o elementos que las utilizadas en el texto o discurso original. Por ejemplo, “*So what?*” pasaría a traducirse como “¿Y?” en lugar de “¿Sí, y qué?”
- Creación discursiva: se establece una equivalencia efímera y totalmente imprevisible fuera de contexto. El ejemplo que se ve en esta clasificación es el de la traducción de la película “*Rumble fish*” por “La ley de la calle”. En mi opinión, esta técnica se utiliza bastante en títulos de películas y anuncios.
- Descripción: se reemplaza un término o expresión por la descripción de su forma y/o función. Por ejemplo, traducir “*panetone*” por una descripción de esta comida, como sería “el bizcocho tradicional que se toma en Noche Vieja en Italia”, según indica Hurtado.
- Elisión: no se formulan elementos de información presentes en el texto original. Esto sería lo “contrario” a la técnica de amplificación y, usando el ejemplo de esa técnica, en este caso se eludiría “mes de ayuno” en una traducción que fuese al árabe.

- Equivalente acuñado: se usa un término o una expresión reconocido (por el diccionario o por el uso lingüístico) como equivalente en la lengua meta. Por ejemplo, “*it’s raining cats and dogs*” al traducirse como “llueve a cántaros”.
- Generalización: se utiliza un término más general o más neutro que el del texto o documento original.
- Modulación: se realiza un cambio de punto de vista, de enfoque, o de categoría de pensamiento en relación con la formulación del texto original. Este cambio puede ser léxico y estructural. El ejemplo que se da aquí es el de traducir el término por Golfo arábigo o Golfo pérsico (según la adscripción ideológica).
- Particularización: se utiliza un término más preciso o concreto que el que existe en el texto de partida, una técnica que sería lo opuesto a la generalización.
- Préstamo: se integra una palabra o expresión de otra lengua tal cual. Hay dos tipos de préstamo: el puro, sin ningún tipo de cambio, como por ejemplo usar el término “*lobby*” en un texto traducido al español, y el naturalizado, que se trataría de una transliteración de la lengua extranjera, como por ejemplo el uso de la palabra “mitin” en el texto traducido al español, proveniente de “*meeting*” en inglés.
- Sustitución (lingüística, paralingüística): esta técnica se trata de cambiar elementos lingüísticos por paralingüísticos (como podrían ser la entonación o los gestos), o viceversa. Esta técnica se utiliza especialmente en interpretación.
- Traducción literal: aquí se traduce palabra por palabra un sintagma o una expresión. Un ejemplo de esto sería traducir “*they are like two peas*” por “se parecen como dos guisantes”.
- Transposición: se cambia la categoría gramatical. El ejemplo que muestra Hurtado es el de traducir al castellano “*He will soon be back*” por “No tardará en venir”, cambiando el verbo y omitiendo el adverbio para reproducir mejor el sentido de la frase.
- Variación: se cambian elementos lingüísticos o paralingüísticos (como la entonación o los gestos) que afectan a aspectos de la variación lingüística: como podrían ser los cambios de tono textual, estilo, dialecto social, dialecto geográfico, etc.

Para concluir esta sección, queremos resumir estas secciones (estrategia y técnica de traducción) y que se entienda perfectamente lo establecido en dichos apartados, acabamos con una cita de Hurtado Albir:

[...] La técnica de traducción es la aplicación concreta visible en el resultado, que afecta a zonas menores del texto [...]. La estrategia es de carácter individual y procesual, y consiste en los mecanismos utilizados por el traductor para resolver los problemas encontrados en el

desarrollo del proceso traductor en función de sus necesidades específicas. (Hurtado Albir, 2001: 249)

Consideramos que esta clasificación es de gran ayuda a la hora de aunar las técnicas de traducción y aclarar la confusión que crea este punto en particular de la traducción. Hemos intentado seguir estas directrices que se dan en el libro de Hurtado Albir, pero hay que tener en cuenta que no existe una solución única y universal para cada caso, como se ha indicado anteriormente, por lo que también hemos tratado de analizar cada situación de forma independiente y traducir de la mejor manera que se nos ocurriera esa situación.

4. Los problemas de traducción

Los problemas de traducción están estrechamente relacionados con los conceptos que acabamos de definir y clasificar. Todos ellos sirven, de distintas formas, para resolver los problemas de traducción que van surgiendo inevitablemente a la hora de traducir un texto. Por supuesto, como ocurre habitualmente en la traducción, es difícil definir qué es un problema, porque la traducción es algo práctico y en ocasiones la teoría no consigue abarcar todas las posibilidades que existen y que pueden surgir; cada traducción es un mundo, al igual que los problemas que esta conlleva.

En el caso de esta traducción comentada en particular, hay ciertos elementos a tener en cuenta, ya que los problemas están relacionados con las capacidades de traducción. Por un lado, cuento con más experiencia y formación que alguien que no haya estudiado nunca traducción, a quien nunca le hayan corregido los textos que ha traducido o a quien no ha trabajado nunca en una empresa o como autónomo en encargos reales. Sin embargo, por otro lado, al estar todavía formándome, no soy una profesional de la traducción y tengo carencias propias de una estudiante, como la falta de años de experiencia y situaciones reales con clientes y encargos reales. Además, en el ámbito sanitario solo he trabajado dentro de una clase: si bien es verdad que las lecciones eran lo más realistas posibles, nunca se trabaja igual que en una situación real, ya sea por los distintos clientes o por la falta de presión al saber que tu traducción no va a tener repercusiones reales en el lector final que cause confusión a personas que no estén relacionadas con la traducción. Según Pozo, como nos explica Gil (2008) en su trabajo de fin de máster, numerosos estudios han demostrado que “los expertos no sólo son más rápidos y cometen menos errores en la solución de problemas sino que, sobre todo, adoptan *estrategias* diferentes a las empleadas por los novatos” (Pozo, 1994: 39; citado en Gil, 2008: 24). Los traductores expertos, al reconocer los problemas, son más rápidos a la hora de solucionarlos y también más eficientes, puesto que ya saben las estrategias y técnicas que deben utilizar para resolverlos.

Para intentar evitar cometer errores, es útil hacer una clasificación de los problemas para tenerlos en mente al realizar la traducción. Diferentes autores hacen distintas clasificaciones de los posibles problemas. En este trabajo hemos seguido la clasificación de Hurtado (2001: 288), quien divide los problemas en cuatro categorías; lingüísticos, extralingüísticos, instrumentales y pragmáticos:

- Problemas lingüísticos: este tipo de problemas se definen como aquellos que tienen un carácter normativo, es decir, aquellos que recogen todo tipo de discrepancias entre las dos lenguas en sus diferentes planos: léxicos, morfosintácticos, estilísticos, y textuales. Se refieren a problemas de cohesión, coherencia, progresión temática, tipologías textuales e intertextualidad.
- Problemas extralingüísticos: son problemas relacionados con las cuestiones de tipo temático, cultural o enciclopédico.
- Problemas instrumentales: estos problemas son aquellos que derivan de la dificultad en la documentación (por ejemplo, si se requieren muchas búsquedas para encontrar la información necesaria o si se requieren búsquedas poco usuales, lo que puede hacer que el trabajo del traductor se retrase) o en el uso de herramientas informáticas.
- Problemas pragmáticos: los problemas pragmáticos son los que están relacionados con los actos del habla que se encuentran presentes en el texto original, en la intencionalidad del autor, las presuposiciones y las implicaturas, así como los derivados del encargo de traducción, de las características del destinatario y del contexto en que se efectúa la traducción.

A pesar de que la autora establece esta clasificación, advierte que aún queda mucho camino en lo referente a la investigación de los problemas de traducción, ya que sabemos poco de ellos y hacen falta más estudios relacionados con este ámbito, al igual que hace falta distinguir los problemas según el tipo de traducción que sea.

La mayoría de los problemas que han surgido en esta traducción comentada caen dentro de la categoría de problemas lingüísticos. Como veremos más adelante en el apartado de problemas y soluciones de este trabajo, muchos de los problemas han tenido que ver con la estructura de las frases, que cambia del inglés al español, con la puntuación, los tiempos verbales, que no se usan de la misma manera en los dos idiomas, etc.

En cuanto a los problemas extralingüísticos, aunque menos numerosos que los anteriores, también existían de este tipo. Por ejemplo, los nombres de los diferentes títulos académicos que aparecían en inglés propias de esa cultura y que no tenían un equivalente en español.

Los problemas de tipo instrumental no se han visto tan reflejados en el comentario sobre problemas y soluciones de la traducción, pero sí en el comentario sobre textos paralelos y en el comentario sobre los recursos de apoyo encontrados, ya que con lo que tuve más dificultades en este aspecto es con mi falta de experiencia al usar algunas herramientas de traducción asistida y con mi falta de experiencia al buscar textos paralelos o páginas donde pudiera conseguir corpus fiables.

Debido a las características especiales de esta traducción, no hemos contado con muchos problemas de tipo pragmático, ya que contaba de gran libertad respecto al encargo: no tenía fecha de entrega ni instrucciones específicas y al ser un texto que pretendía explicar algo a los

lectores, no contaba con muchas implicaturas o presuposiciones. Más adelante veremos la parte práctica de los problemas encontrados en los dos textos que hemos traducido.

5. Glosario de términos

5.1 Creación del glosario

En cuanto a la preparación del glosario para esta traducción, decidí dedicarle tiempo también antes de empezar a traducir los textos. Esto es un lujo que muchas veces no se tiene a la hora de trabajar de forma profesional en muchos ámbitos de la traducción, dónde el traductor tiene un tiempo limitado y debe ir haciendo el glosario a medida que traduce y sin haber leído antes el texto. Dado que yo no tenía un límite de tiempo para traducir los textos y además en los últimos meses no había tratado con textos pertenecientes al ámbito sanitario sino que me había especializado en otros ámbitos, pensé que lo mejor era leer otra vez los documentos (ya los había leído para familiarizarme con el tema) e ir subrayando las palabras de los textos originales que me parecían confusas, difíciles, importantes en este ámbito o aquellas cuyo significado no acababa de entender. Por supuesto, no todas las palabras subrayadas acabaron en el glosario y otras en las que no había reparado al principio sí que tuvieron que estar incluidas al final, pues no es lo mismo pensar en los problemas que puede dar una traducción al principio que los que surgen a medida que se va realizando, pero este proceso me facilitó bastante la posterior traducción y me hizo ver la necesidad de documentarme sobre la terminología.

Después de esta lectura activa para sacar los términos que se iban a incluir en el glosario, debía elegir cómo elaborar el glosario. El criterio a la hora de seleccionar los términos ha sido incluir aquellos términos que o bien pertenecieran al lenguaje especializado o bien aparecieran en un gran número de ocasiones. La decisión de añadir terminología especializada en el glosario está causada por la necesidad de entender los textos y de lo que se habla en ellos, mientras la decisión de añadir términos recurrentes se debe al deseo de que exista coherencia en la terminología del texto y no utilizar diferentes traducciones para un mismo término.

Dado que traduje los documentos con una herramienta TAO (también conocida como *CAT tool* por su nombre en inglés), SDL Trados Studio 2019, tenía la opción de ir añadiendo términos y formando el glosario con esa misma herramienta usando la extensión disponible para ello, SDL Multiterm. Sin embargo, al no estar familiarizada de antemano con esta herramienta TAO decidí que la mejor opción era crear el glosario en una herramienta que manejara con un mayor grado de soltura. Por lo tanto, siguiendo lo indicado en la clase de técnicas de traducción, elaboré el glosario con la ayuda de Wordfast Anywhere. Al ser una herramienta especializada, tiene ciertas ventajas si se compara con una elaboración del glosario hecha a mano; una de esas ventajas es, sin lugar a dudas, el hecho de que permite observar si existen repeticiones o términos duplicados en dicho glosario, algo que consideramos clave en un encargo de traducción tanto para el propio traductor como para el cliente en caso de que se necesite para futuros proyectos relacionados. Wordfast Anywhere también me ha permitido ordenar los términos por orden alfabético, representar el glosario en dos columnas para un mejor entendimiento de la información incluida en este y otra serie de herramientas necesarias para la elaboración del glosario. A continuación,

hubo que descargar el glosario en formato de tabla de Excel y después insertar dicho documento en esta traducción comentada una vez cambiados algunos aspectos del formato, como el tamaño o el tipo de letra. Una vez más, cabe decir que tomé esta decisión por no haber límite de tiempo y poder ir revisando y cambiando el glosario a medida que traducía de una manera más relajada. Esto no quiere decir necesariamente que esta herramienta TAO sea la mejor opción cuando los proyectos son más grandes o cuando varios traductores y revisores tienen que usar el mismo glosario y trabajar en el mismo proyecto, pero dadas mis circunstancias consideré que era posible crear el glosario en Wordfast Anywhere sin que surgieran problemas por ello más tarde. Es decir, tomando en consideración el enfoque y la función de este encargo y sus características, hemos optado por esta herramienta y hemos descartado otras parecidas aunque también válidas. Cabe mencionar que el glosario se ha realizado con los dos textos en conjunto, debido a la temática tan similar y que pertenecían al mismo encargo, por lo que hemos considerado más útil unir los dos glosarios en uno conjunto.

Respecto al formato, mi glosario consta de dos columnas, una para los términos en inglés y otra para los términos en español. Para que fuera más claro y cómodo, no he querido poner los problemas que he tenido al elaborarlo o las dificultades con los términos en el mismo. De esta manera, tenemos los campos más importantes a simple vista. Mi objetivo principal ha sido que el glosario tuviera coherencia y, por lo tanto, como regla general, los términos están en singular y en minúscula, incluida la letra inicial, excepto en los casos donde afectaba a la palabra, como en la sigla *DNA* (ADN en español), que se escribe con mayúscula en ambos idiomas, o *social skills* (habilidades sociales), que se usa en plural. Además, cabe añadir que no he incluido los nombres propios de medicamentos (Concerta, Equasym, Medikinet, Ritalin, Adderall, Elvanse, etc.) ya que eran todos iguales en español y ninguno variaba. Además, si alguien necesitara más información sobre alguno de estos medicamentos, es fácil encontrarla en internet, son medicamentos conocidos, así que no he considerado que fuera necesario, a pesar de que en un primer momento pensé que podría incluirlos en este glosario.

5.2 Glosario bilingüe

Inglés	Español
47,XYY	47,XYY
adolescence	adolescencia
age range	grupo etario
agoraphobia	agorafobia
agressive behavior	comportamiento agresivo
airway	vía respiratoria
A level	Advanced Level
allergic hypersensitivity	hipersensibilidad alérgica
aloof	distante
amniotic fluid	líquido amniótico
amphetamine	anfetamina

analysis	análisis
anger outburst	arrebato de ira
anomalies	anomalías
anti-epilepsy drugs	medicamentos antiepilépticos
anxiety	ansiedad
anxiety disordered	trastorno de ansiedad
anxious	nervioso
asthma	asma
atomoxetine	atomoxetina
atopy	atopia
attention deficit hyperactivity disorder (ADHD)	trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH)
autism spectrum disorder (ASD)	trastorno del espectro del autismo (TEA)
autosomal chromosomes	cromosomas "autosomas"
behavioural techniques	técnicas de conducta
bout	ataque
bridge of the nose	puente de la nariz
bullying	acoso
cancer	cáncer
cardiopulmonary resuscitation	reanimación cardiopulmonar
cell	célula
centimetres	centímetro
chest infection	infección de pecho
childhood	infancia
chromosome analysis	análisis cromosómico
chromosome	cromosoma
chromosome disorder	mutación cromosómica
clonidine	clonidina
cognitive deficit	déficit cognitivo
cohort	cohorte
comprehensive	completo
compulsive behaviour	comportamiento compulsivo
concentration span	capacidad de concentración
coordination	coordinación
criminal conviction	condena penal
curriculum	plan de estudios
decay	deterioro
delay	retraso
depression	depresión
dexterity	destreza

diagnosis	diagnóstico
dislexia	dislexia
disruptive	alborotador
diversionary tactic	táctica de distracción
DNA	ADN
educational	educativo
egg	óvulo
enamel	esmalto
environment	entorno
epilepsy	epilepsia
escitalopram	escitalopram
fall out	caída/caer
fertilize	fecundar
figurative language	lenguaje metafórico
floppiness	flacidez
forward-jutting	sobresaliente
GCSE	Certificado General de Educación Secundaria
gene	gen
geneticis	genetista
genetic test	examen genético
genetic variation	variación genética
genitals	genitales
growth	crecimiento
guanfacine	guanfacina
gullible	ingenuo
hormone leveles	niveles hormonales
hyperactivity	hiperactividad
hypospadias	hipospadias
hypotonia	hipotonía
immaturity	inmadurez
impair	afectar
impulse control	control de impulsos
impulsiveness	impulsividad
inch	pulgada
inhaler	inhalador
IQ	CI (coeficiente intelectual)
irritability	irritabilidad
learning difficulty	dificultad en el aprendizaje
lenght	altura

life expenctancy	esperanza de vida
Lions club	Club de Leones
literacy	alfabetización
lower jaw	mandíbula inferior
mainstream	convencional
medical condition	condición médica
methylphenidate	metilfenidato
mood swings	cambios de humor
mosaic XYY	mosaico XYY
motor control	control motor
muscle tone	tono muscular
natural conversation	conversación espontánea
neurological disease	trastorno neurológico
newborn	recién nacido
nucleus	núcleo
obsessive behaviour	comportamiento obsesivo
occupational therapy	terapia ocupacional
outcome	resultado
overcrowded teeth	aglomeración de dientes
overweight	sobrepeso
panic attack	ataque de pánico
parenting techniques	técnicas parentales
penal institution	institución penitenciaria
phlebotomy	flebotomía
postnatal	postnatal
pregnancy	embarazo
prenatal diagnosis	diagnóstico prenatal
prenatal	prenatal
prevalence	prevalencia
prospective study	estudio prospectivo
psoriasis	psoriasis
psychological assessment	evaluación psicológica
psychosis	sicosis
puberty	pubertad
random	aleatorio
residential school	internado
respiratory disease	enfermedad respiratoria
risperidone	risperidona
seizure	convulsión

set of chromosomes	juego de cromosomas
settle down	establecerse
severe	grave
severity	gravedad
sex chromosomes	cromosomas sexuales
sex organs	órganos sexuales
social skills	habilidades sociales
social stress	tensión social
socio-economic status	estatus socioeconómico
spectrum	espectro
speech apraxia	apraxia del habla
speech	habla
speech therapy	logopedia
sperm	esperma
stamina	aguante
stammer	tartamudeo
stature	estatura
stiff joints	artritis
stooping posture	encorvado
stress	estrés
suicidal	suicida
support	apoyo
symptom	síntoma
syndrome	síndrome
tantrum	rabieta
technical college	instituto de formación profesional
temper tantrum	rabieta
testes	testículos
tic	tic
treatment	tratamiento
tremor	temblor
trigger	desencadenante
UK	R.U
underbite	maloclusión
underlie	ser la base de
varicose veins	varices
verbal memory	memoria verbal
vulnerability	vulnerabilidad
XYY síndrome	síndrome del XYY

6. Documentación sobre la temática de los textos originales

6.1 Textos paralelos

Después de elaborar el glosario, pasamos a la parte de documentación. Esta sección consiste en la búsqueda de textos de temática similar. Un texto de temática similar los textos que se van a traducir se denomina texto paralelo, mientras que los dos en conjunto o varios textos paralelos forman un corpus. Diaz Melendez (2017) cita a en su trabajo a Christiane Nord (1997), explica que los textos paralelos se pueden definir como “textos auténticos, no traducidos, elegidos de entre los textos del repertorio textual de la cultura meta porque representan el género al que debe ajustarse el texto meta” (Nord, 1997:53, cit. en Diaz Melendez, 2017: 12). Además, como vemos en el trabajo de Diaz Melendez, Nord prosigue indicando que estos textos paralelos “are linked by similar or identical features, they form a text type or genre, and their characteristics serve as indicators of the intended function conventionally linked to a text type”.

Por esta razón, siguiendo esta definición, hemos tratado de buscar y encontrar textos que tuvieran características similares y que tuvieran la misma función, puesto que como ya hemos indicado anteriormente, hemos tenido muy en cuenta la función de los textos originales a la hora de traducir. A continuación se indican los textos escogidos, que veremos con más detalle en el comentario sobre los textos paralelos:

Texto 1: ““UNAIDS Terminology Guidelines”

(https://www.unaids.org/sites/default/files/media_asset/2015_terminology_guidelines_en.pdf)

Texto 2: “Most people living with a rare disease are living with disability”

(https://www.ngocommitteerareddiseases.org/wp-content/uploads/2018/05/NGO-CfRDs-Submission-to-Disability-and-Right-to-health_Rare-Disease-Perspective.pdf)

Texto 3: “FAQs about chromosomes disorders”

(<https://rarediseases.info.nih.gov/guides/pages/73/faqs-about-chromosome-disorders>)

Texto 4: “Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community”

(http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf)

Texto 5: “XXYY Syndrome”

(https://www.rarechromo.org/media/information/Chromosome_X/XXYY%20syndrome%20FTNW.pdf)

6.2 Recursos de apoyo

Siempre se ha dicho que los textos paralelos son fundamentales para el traductor, pero consideramos que el resto de recursos de apoyos son, si cabe, aún más esenciales para realizar una traducción válida. No es posible imaginar a un traductor hoy en día traduciendo sin ningún tipo de recurso de apoyo, y más aún cuando hay tantas facilidades hoy en día, aunque la complejidad se haya convertido en saber cuáles son recursos fiables. Más adelante, en el apartado de comentario sobre los recursos de apoyo encontrados y sus características, analizaremos aquellos que se han usado y han servido de ayuda para traducir los textos del encargo de esta traducción comentada. Para este trabajo se han utilizado diccionarios, tanto en papel como en formato digital, bilingües y monolingües, enciclopedias libres, artículos de información, blogs, foros y herramientas de traducción asistida, entre otros. Hemos recopilado en este trabajo aquellos más significativos para el trabajo que nos ocupa. Por fortuna, había una mayor facilidad para encontrar recursos de apoyo en castellano que la que suele haber para, por ejemplo, encontrar textos paralelos en español, debido a que el inglés se utiliza mucho más para la elaboración de documentos oficiales.

7. Comentario sobre textos paralelos y sus características

A lo largo de la carrera, se nos indicó siempre la importancia de los textos paralelos, de buscar esos documentos que fuesen similares, con una temática parecida, a aquellos que quisiéramos traducir. Una vez dentro del máster de traducción e interpretación en los servicios públicos, también se quiso señalar que los textos paralelos tenían una gran importancia a la hora de realizar una traducción correcta. En efecto, es muy útil tener un texto que sea similar al tuyo, por varias razones.

Para empezar, la primera razón es que un texto paralelo es una fuente de terminología que se agradece mucho, pues cuando tratamos con terminología especializada, ya sea en el ámbito jurídico, en el tecnológico, en el sanitario, como es el caso de los textos de este trabajo, u otros con este nivel de dificultad en los términos, es muy complicado asegurarse de la fiabilidad de los términos que se encuentran en los distintos diccionarios (de los que hablaremos más adelante). Esto no significa que la traducción del término sea incorrecta, sino que hay múltiples contextos posibles y no siempre es posible o factible encontrar la traducción para el contexto que se

necesita en la traducción propia. Lo que ofrece el texto paralelo es también el contexto, donde al leerlo se puede ver perfectamente cómo se utiliza y por qué, aunque en ocasiones es posible que el texto sea difícil de entender si no estamos especializados en esa temática.

La segunda razón que encontramos está relacionada con esto último: si leemos textos de temática similar a los textos que queremos o debemos traducir, podemos informarnos mucho más sobre el tema sobre el que estamos traduciendo. Esto es de vital importancia, ya que resultado extremadamente complicado traducir, escribir, y leer sobre algo que no se entiende. Al no tener información sobre el tema, se cometen una mayor cantidad de errores e incorrecciones y se pasa por alto información relevante al no darnos cuenta de que es, en efecto, relevante. Además, se tiende a traducir de manera más literal y pegarnos demasiado al texto para intentar evitar esos errores e incorrecciones, lo cual no siempre es la opción más adecuada. Cuantos más textos paralelos encontremos y veamos, más posibilidades tendremos de entender de qué se habla en los textos a traducir.

La tercera y última razón, aunque no descartamos que haya más, es que al observar distintos textos paralelos nos hacemos una mejor idea del formato que suelen tener y el lenguaje que usan: por ejemplo, si suelen ser textos formales o por el contrario tienden a ser algo más informales, como se suelen presentar este tipo de textos, como se presenta, en el caso particular de este trabajo, la información para los padres y los distintos familiares de personas con enfermedades raras, como se presentan las citas, etc. En el caso de la guía para padres y familiares con el síndrome XYY, cuya traducción se realiza en este trabajo de fin de máster, nos interesaba saber cómo se presentaban los textos similares a este en la misma organización, por ejemplo, para intentar seguir las mismas pautas y el mismo estilo que los otros textos, ya que además, los textos originales de esa organización tienen, normalmente, el mismo estilo, reglas de puntuación, y demás.

Por supuesto, los textos paralelos que se buscan al realizar una traducción de estas características son solo una pequeña parte de los textos que nos pueden ayudar. Leer muchos textos paralelos al final se conoce como leer textos de la misma temática o, lo que es lo mismo, adquirir experiencia en una determinada materia. Cuantos más textos se lean, más probabilidades habrá de que los textos a traducir sean similares a aquellos que ya conocemos, que ya sabemos cuándo se usan, para qué, quién suele ser el receptor, el motivo de la escritura de ese artículo, documento o publicación, la intención del autor y lo que pretende transmitir, la función del texto, que es algo de vital importancia al realizar una traducción, etc. En definitiva, sabremos las características de ese tipo de textos. Por lo tanto, al leer muchos documentos parecidos para traducir textos parecidos, acabaremos especializándonos en esa materia. Por supuesto, esto requiere mucho tiempo y experiencia. En este trabajo no tenemos tanta experiencia como muchos traductores profesionales o especializados en la materia, pero hemos intentado sacar el máximo partido a los textos encontrados.

La búsqueda de textos paralelos nos ha resultado bastante difícil, por no decir que ha sido lo más complicado de este trabajo. Esto se debe a varios motivos, entre los que se encuentran el hecho de que, a pesar de saber de la importancia de los textos paralelos, no estaba familiarizada con las páginas que se suelen utilizar para buscar corpus o textos paralelos normalmente, ya que en mis años formativos había bastante materia que dar y no siempre tenía tiempo para buscar textos paralelos antes de realizar la traducción si los deberes se trataban de un encargo de traducción. Esto también es algo habitual en el mundo profesional: en muchas ocasiones, el

traductor profesional cuenta con una fecha de entrega que no le deja el tiempo suficiente como para buscar otros textos paralelos y tiene que conformarse con leer en su tiempo libre documentos de la temática que suele traducir, sin saber exactamente si será de esa temática de la que trate su próxima traducción. Sí que existen algunos casos donde el traductor tiene tiempo para familiarizarse con la temática de los textos, pero por regla general, no es así. En menor medida, es esto lo que me sucedió en mis años de formación. Por lo tanto, aunque en esta traducción comentada sí contara con el tiempo suficiente, por suerte, como para investigar y buscar bien, me resultó difícil al no tener práctica suficiente ni los conocimientos adecuados, solo algunas nociones de las clases de la carrera y el máster de traducción e interpretación en los servicios públicos.

Sin embargo, no fue solo la falta de práctica y de costumbre lo que hizo arduo esta labor de documentación. A pesar de que realicé una gran cantidad de búsquedas en internet para intentar encontrar esos futuros textos paralelos, en internet hay mucho de lo que llamamos “ruido”, es decir, si buscas una palabra o frase en el buscador, muchos de los resultados obtenidos serán información sin ninguna relevancia para esa ocasión. Para solucionar este punto, me fue de gran utilidad apuntes de la carrera que os enseñaban a buscar mejor, poniendo palabras clave o elementos que acotan la búsqueda, como comillas, asteriscos, atajos, etc.

Aún así, lo que resultó más complicado aún fue encontrar material relacionado con el tema de los textos de esta traducción comentada. En primer lugar, el tema que podríamos considerar como general, la traducción e interpretación en los servicios públicos, no cuenta con el reconocimiento que nos gustaría a los que estamos relacionados con este ámbito. La traducción comentada de este trabajo se enmarca en los servicios públicos porque es un encargo de una ONG. Bien es cierto que cada día este sector cobra más importancia, pero a pesar de ser una profesión que se practica desde hace muchos años, todavía no existe un gran volumen de publicaciones, libros, documentos, artículos, comunicados oficiales o demás ejemplos que podrían ser de utilidad en este tipo de casos.

Tampoco el tema de los textos contaba con una gran cantidad de información al respecto. Estos textos tratan del síndrome XYY, que es un trastorno genético de los cromosomas sexuales. El problema a la hora de documentarse sobre este síndrome es que se trata de una enfermedad rara, y como tal, no es fácil encontrar muchas publicaciones sobre el tema; es justo por esa razón por la que existen ONG como la que nos ha encargado el proyecto a través de los profesores de la Universidad de Alcalá de Henares. Por esta razón, decidimos centrarnos en textos relacionados con las enfermedades, las enfermedades raras y textos del ámbito sanitario que tuvieran relación con nuestros textos a traducir pero que no fueran específicos del síndrome XYY.

A continuación se pueden ver los cinco textos escogidos como textos paralelos, todos ellos disponibles en internet. Primero hemos querido enseñar una muestra de cada uno de los textos para poder hacerse una idea a simple vista de la temática, el formato, y el tipo de textos que vamos a analizar. Para ello hemos incluido en este apartado una imagen de una página aleatoria (no la primera, pues a veces solo se consigue ver el título) de cada uno de ellos, pero los textos al completo, demasiado largos para incluirlos dentro del trabajo como tal, se pueden encontrar en el apartado de anexos. Debajo de estas imágenes hablaremos de las características de cada texto, de dónde provienen, y por qué hemos decidido incluirlos en esta traducción comentada. Las muestras y comentarios de los textos son los siguientes:

Don't use	Background	Preferred term
AIDS test	There is no test for AIDS. The test is for HIV.	Use HIV test or HIV antibody test.
AIDS virus; HIV virus	AIDS is a clinical syndrome. Thus, it is incorrect to refer to an AIDS virus; HIV is what ultimately causes AIDS. Avoid using HIV virus, (HIV stands for human immunodeficiency virus, so there is no need to repeat "virus").	HIV There is no need to define, nor add the word "virus" after it.
behavioural change	Behaviour change is usually defined as the adoption and maintenance of healthy behaviours (with respect to particular practices) that reduce the chances of acquiring HIV.	behaviour change
bridging population; bridge population	These terms describe a population at higher risk of HIV exposure whose members may have unprotected sexual relations with individuals who are otherwise at low risk of HIV exposure. Because HIV is transmitted by individual behaviours and not by groups, avoid using these terms.	Describe the behaviour instead.
church; synagogue; mosque; religious organization	It is important not to express or invite judgement (explicitly or implicitly) on the validity of any expression of faith. The term faith-based organization is more inclusive, and it moves away from historical (and typically Western) patterns of thought.	faith-based organization
commercial sex work; commercial sex worker	<p>The words "commercial" and "work" imply the same thing so one or the other can be used but not both together.</p> <p>The term sex worker is intended to be non-judgemental and focuses on the working conditions under which sexual services are sold. Sex workers include consenting female, male and transgender adults—as well as young people over the age of 18 years—who regularly or occasionally receive money or goods in exchange for sexual services. As sex work is defined as the consensual sale of sex between adults, children (people under 18 years) cannot be involved in sex work. Instead, children involved in sex work are considered to be victims of sexual exploitation.</p>	<p>sex work, commercial sex, the sale of sexual services</p> <p>It is also acceptable to say that sex workers are paid for sex.</p> <p>sex worker, women/ men/ people who sell sex</p> <p>Clients of sex workers may be called men/ women/people who buy sex.</p>

Figure 1

Persons with RDs represent a marginalised and invisible, yet statistically significant population of nearly 300 million individuals worldwide. The confrontation with a RD is a life changing and often devastating event for people living with a RD and their families.

A high percentage of people with a RD are affected by motor, sensorineural or intellectual impairments, which can occur simultaneously: 72% of people living with a RD involved in a European-wide survey on the impact of RDs on daily life carried in 2017 through the RareBarometer programme declared having difficulties with motor or sensorial functioning⁸.

RDs are often invisible and may vary in time due to fluctuation of symptoms. They generate significant daily life and care burden¹: people with RDs find it difficult to carry a routine and face misunderstanding about the disease development. Dealing with one's disease is a time burden. Consequently, participation of people with RDs in the social and professional life can be jeopardised due to absenteeism.

Evidence suggests that people with RDs face:

- Significant limitations in Activities of Daily Living (ADLs): e.g. 77% of people living with a RD experience difficulties in daily activities and tasks;
- Difficulties with the recognition and compensation of their disability, when generated by e.g. invisible impairments, symptoms' variation over time and significant care and time burden¹.

These limitations in ADLs and the significant care and time burden have serious consequences on the social and employment inclusion of people living with a RD and their carers⁸.

The right to health for people living with a rare disease

Most people living with a RD are living with a disability. The condition can be invisible, it can generate extensive health care needs, as well as a significant time burden to deal with its everyday consequences and, in addition, it can affect work, social life and participation can be restricted⁹.

With the advancement of therapeutic/healthcare progress, people with a RD have a longer life expectancy, higher functioning and greater expectations towards an autonomous and fulfilling life. In 2008, the European Rare Disease Task Force put the spotlight on the significant impact of RDs on patients' life expectancy and disability. It concluded that RDs substantially affected patients' life expectancy and accounted for life-long disabilities in the European population⁸.

RDs and disabilities have cumulative effects in terms of social exclusion⁸. The rights approach is thus key: **people with RDs must not be seen just as patients, but as human beings with rights to health and well-being**. Fully implementing these rights will give people with RDs a chance to fulfill social functions and contribute to common welfare.

⁸ For specific figures and references, please consult the annex "Factsheet: Most People Living with a Rare Disease are Living with Disability" and Castro R, Senecat J, de Chalender M, Vajda I, Den D, Boncz B and EURORDIS Social Policy Advisory Group (2017) "Bridging the gap between health and social care for rare diseases: key issues and innovative solutions", in Posada de la Paz M., Taruscio D., Groot S. (Eds.) Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview, Springer International Publishing <http://www.springer.com/9783319683306/chap>

Figura 2

What signs and symptoms are associated with rare chromosome disorders?

In general, the effects of rare chromosome disorders vary. With a loss or gain of chromosomal material, symptoms might include a combination of physical problems, health problems, learning difficulties and challenging behavior. The symptoms depend on which parts of which chromosomes are involved. The loss of a segment of a chromosome is usually more serious than having an extra copy of the same segment. This is because when you lose a segment of a chromosome, you may be losing one copy of an important gene that your body needs to function.[2]

There are general characteristics of rare chromosomal disorders that occur to varying degrees in most affected people. For instance, some degree of learning disability (<https://www.nichd.nih.gov/health/topics/learning/conditioninfo/Pages/default.aspx>) and/or developmental delay (<http://www.parentcenterhub.org/repository/dd/>) will occur in most people with any loss or gain of material from chromosomes 1 through 22. This is because there are many genes located across all of these chromosomes that provide instructions for normal development and function of the brain.[2] Health providers can examine the chromosome to see where there is a break (a breakpoint). Then they can look at what genes may be involved at the site of the break. Knowing the gene(s) involved can sometimes, but not always, help to predict signs and symptoms.

Can chromosome disorders be inherited?

Although it is possible to inherit some types of chromosomal disorders, many chromosomal disorders are not passed from one generation to the next. Chromosome disorders that are not inherited are called *de novo*, which means "new".[6] You will need to speak with a genetics professional about how (and if) a specific chromosome disorder might be inherited in your family.

How can I find individuals with the same chromosome disorder?

Chromosome Disorder Outreach (CDO) provides information on chromosomal conditions and family

“ The appointments should be multidisciplinary and allowing for the various specialists to see the patient on the same day and the same place. Besides facilitating communication and the definition of adequate treatment it would also avoid that the patient has to travel to different appointments and places, being absent from work (losing income and facing discrimination at the workplace) and spending a lot in travel. »

Female, Portugal

2.4. Access to services: a preference for services that strengthen autonomy

2.4.1. A preference for services that strengthen autonomy

Most rare diseases do not have available treatment and existing treatments are not always able to minimise all the complex impairments and disabilities triggered by the disease, as a result, support services are essential to patients to help them manage the everyday challenges of the disease:

“ 5 years since my diagnosis and now aware of the problems, I am now selling my home with a view to being able to utilise some funds to enable me to live a fuller and more independent life. There is nothing I can do about the disease, but I can lessen the impact myself when I have access to services or treatments which may improve my life. »

Female, United Kingdom

The main organisation who support families in dealing with the everyday consequences of the diseases is the hospital (40%). It is also noticeable that patient organisations are the second support provider for patients (14%).

The complexity and severity of rare diseases lead to significant requirements in terms of services. The results show that these needs remain largely unmet (see graph. 7):

- In a situation where the cost related to the disease is considered high by 73% of the respondents and difficult to manage by 63%, when participants were asked to describe their needs and corresponding access to these services, economic issues, including fee reimbursement (56% of “uncovered needs”), disability benefits (50%) and tax exemption (45%) were mentioned as the least met needs - something often observed in surveys asking about people’s top concerns.

“ We have to pay expensive parking fees at hospitals, and have no financial relief, even though paying for child care is very demanding. We are waiting for care allowance but approval takes longer than 8 months (for the first round!). We pay for all the rehab, because it is not provided by health insurance (hippo-therapy, swimming, body workout (...) rehabilitation). Because we are so focused on the baby, he is doing relatively well, so officials reject our applications for support. We pay for everything from our savings and have no support from society. »

Female, Czech Republic

Figura 4

The XXYY Syndrome, also known as 48,XXYY, is a relatively uncommon sex chromosome variation. Only boys are affected and all of them have two extra sex chromosomes, one extra X and an extra Y. Most typically, boys have the extra chromosomes in every cell in their body, but a few have some cells with a different number of sex chromosomes. This is known as mosaicism and depending on the chromosomal make-up of the other cells will lessen or intensify the effects of the 48,XXYY cells.

You might imagine that additional X and Y chromosomes would cancel each other out. In fact, the effects of the extra chromosomes are generally additive. Boys and men show features that are similar to people with a 47,XXY make-up (Klinefelter Syndrome) as well as some of the effects of the 47,XYY constitution.

Until recently, XXYY Syndrome was considered as a variant of the Klinefelter Syndrome but families and doctors have become aware that it has distinctive features. A systematic study of XXYY had not been undertaken until 2004 but one is now under way in the US under Dr Nicole Tartaglia and Dr Randi Hagerman in the Developmental-Behavioural Pediatrics Departments at the UC-Davis MIND Institute in Sacramento, California. For more information about the project, please contact info@xyysyndrome.org (Borgaonkar 1970; Parker 1970; Grammatico 1990).

The information in this booklet is drawn from published medical studies and from a postal survey of Unique's 34 member families in 2004. References are grouped for ease of reading at the end of paragraphs with references to the Unique survey marked (Unique).

Main features

Boys and men with 48,XXYY share certain characteristics. However, the features are not obvious in everyone and do not affect everyone to the same extent. Many of the typical characteristics are also found in boys and men with Klinefelter Syndrome but in general the effects on learning, behaviour and height in boys with XXYY are more marked.

- Vulnerability to social and behaviour difficulties. This varies between individuals, but some boys may be immature, shy, insecure and lack emotional judgement. They may also be prone to outbursts of temper.
- Incomplete sexual development. This may be apparent at birth in boys born with small genitalia and/or undescended testes. It may become noticeable at puberty when signs of sexual maturation fail to develop fully. Many boys, but not all, have a low level of testosterone, the male sex hormone.
- Tall compared with other family members, with long limbs.
- Delay in speech development.
- Some degree of learning difficulty, although this can be quite variable.

El primer texto se titula “*UNAIDS Terminology Guidelines*”. Se trata de una guía, como los textos con los que hemos trabajado en la traducción comentada, y unas directrices sobre terminología al hablar de la enfermedad del sida. Este documento de 64 páginas fue publicado en el año 2015 por ONUSIDA, que es el Programa Conjunto de las Naciones Unidas sobre el VIH/sida, también conocido por sus siglas en inglés, UNAIDS, que también aparece en el título del texto. Se puede encontrar a través de la página de UNTERM, la base de datos terminológica de las Naciones Unidas. Escogimos este texto por la gran cantidad de tecnología que tenía relacionada con enfermedades, diagnosis, etc., ya que trata sobre la terminología y los términos que se prefieren para hablar de todo lo relacionado con el sida, además de información útil sobre esos términos seleccionados, organizaciones que pueden ofrecer ayuda a personas con esta enfermedad. Al ser un documento oficial cuenta con una alta fiabilidad. Se puede encontrar también el mismo texto traducido al español en la misma página donde encontramos el inglés. El texto mencionado es el siguiente:

El segundo texto se titula “*Most people living with a rare disease are living with disability*”. Se trata de un documento de la NGO (Organización no gubernamental) committee for rare diseases. Fue creado para presentarse en la asamblea general de las Naciones Unidas en octubre del 2018. Su objetivo es dar visibilidad a las personas que sufren una enfermedad rara y que tienen una discapacidad. Para ello, además de presentar estadísticas, gráficos, y recursos similares, cuenta con descripciones de las condiciones que pueden tener las personas con este tipo de discapacidad, síntomas, complicaciones, porcentajes, información sobre cómo puede afectar todo esto a sus vidas y carreras, etc. Toda esta información era muy similar a aquella recogida en los textos de esta traducción comentada y es por ello que decidimos que este texto podría ser útil para nuestro trabajo de fin de máster. Aquí se puede ver una muestra del documento:

El tercer texto se titula “*FAQs about chromosomes disorders*”. Este texto se puede descargar en la página de NIH (NIH en español, que significa Institutos Nacionales de la Salud), un grupo de instituciones Del gobierno de Estados Unidos. Son el referente federal del país en al ámbito sanitario, y su objetivo es la investigación médica. Este texto, que también se puede encontrar en español, se actualizó por última vez en 2017 y, al igual que nuestros textos, plantea preguntas y las responde. También habla de información sobre las enfermedades relacionadas con los cromosomas y del desarrollo de las personas con este tipo de enfermedades raras, por lo que se convierte en un texto muy similar a los que vamos a traducir:

El cuarto texto se titula “*Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community*”. Este texto fue creado por EURORDIS-Rare Disease Europe, que es una alianza no gubernamental de organizaciones de pacientes dirigida por pacientes. Estos pacientes se ven afectados por enfermedades raras. Este texto fue publicado en mayo del 2017 y es bastante extenso: cuenta con 40 páginas donde se habla de las enfermedades raras y cuenta también con testimonios de personas afectadas por enfermedades raras, al igual que en nuestros textos sobre XYY. La muestra que hemos escogido del texto es la siguiente:

El quinto y último texto se titula “*XXYY Syndrome*”, publicado por Unique en 2015. Pertenece a su sección de guías de información para familiares con hijos que sufren enfermedades raras. Hemos escogido este texto porque pertenecía a la misma sección que los textos de nuestra traducción comentada, además de poder encontrarse también la traducción en español. La temática es realmente similar, al igual que el formato, por lo que nos ha resultado de gran ayuda

a la hora de conocer como están escritos estos tipos de textos y a la hora de conocer la terminología apropiada.

8. Comentario sobre los recursos encontrados y sus características

En el presente apartado hablaremos de los recursos de apoyo utilizados para la realización de la traducción que hemos analizado en esta traducción comentada para el trabajo de fin de máster, así como de sus características en detalle, ya estén estas características relacionadas con los autores del recurso, en el caso de libros o revistas, su definición, dónde se puede encontrar este recurso o este tipo de recursos, para que sirven, su año de publicación o creación, o cualquier otro dato que pueda resultar interesante o útil para posibles traducciones futuras o trabajos como el que aquí se presenta. Entre los recursos en los que nos centraremos se encuentran libros relacionados con la traducción, como cabría de esperar, que son tanto teóricos y también cuya finalidad es formar a estudiantes de traducción, diccionarios, enciclopedias, foros, herramientas de traducción asistida, revistas especializadas en el ámbito de la traducción, artículos, etc. A continuación se encuentra un listado de estos recursos de apoyo encontrados para que sea más sencillo y visual encontrar los distintos recursos, y más adelante, en este mismo apartado, explicaremos cada uno de ellos:

Libros:

Traducción y traductología: introducción a la traductología, Amparo Hurtado Albir.

Decir casi lo mismo: la traducción como experiencia, Umberto Eco

Introducing Translation Studies. Theories and Applications, Jeremy Munday

Enciclopedia libre:

Wikipedia

Recursos de Traducción asistida por ordenador (herramientas TAO):

SDL Trados

Wordfast Anywhere

Diccionarios bilingües y monolingües:

Wordreference

Linguee

Reverso

Diccionario de la lengua española (DLE)

ProZ.com

Collins pocket plus

Oxford English dictionary

Bases de datos:

IATE (Interactive Terminology for Europe)

Dialnet

Google Libros

Revistas, blogs y foros:

La linterna del traductor

Fundéu BBVA

International Journal FITISPos

8.1 Libros de texto

A pesar de no estar citados en este trabajo de fin de máster y por lo tanto algunos no están incluidos en la bibliografía al final de este trabajo, los libros han sido de gran ayuda a la hora de realizar este trabajo. Yo ya había estudiado traducción en la carrera, por lo que las teorías y técnicas de estos libros me resultaban familiares. Sin embargo, era necesario refrescar la memoria y repasar toda esta teoría para poder darle forma. Los libros de texto siempre me han parecido una parte esencial a la hora de documentarse pero, por desgracia, debido a la situación del país y del mundo en estos últimos meses, no he podido acudir a bibliotecas para consultar o sacar ningún libro, como tampoco a la biblioteca de Alcalá de Henares para acceder a los libros que tienen allí, tanto en papel como otros que solo se pueden ver o sacar usando los ordenadores de esa biblioteca en particular. Tampoco he podido ir a librerías especializadas, así que, en definitiva, la mayoría de libros consultados los he tenido que encontrar por Internet, lo cual no siempre es lo más conveniente en este tipo de trabajos de investigación. A pesar de todo, los libros que me han ayudado han sido los siguientes:

Traducción y traductología: introducción a la traductología

Este libro lo escribió Amparo Hurtado Albir en 2001 y es, sin lugar a dudas, el libro que hemos tomado como referencia principal en este trabajo de fin de máster. Es toda una suerte poder contar con este libro y haber podido dar con él a pesar de tener que encontrarlo en Internet en vez de en alguna biblioteca. Muchas de las ideas de este trabajo se basan en las de Hurtado Albir, que siempre parece saber explicar todas las teorías, estrategias, técnicas, métodos, y una gran cantidad de conceptos relacionados con la traducción de forma clara y sencilla, pero a la vez

detallada, sin dejar de lado citas de otros autores, traductores y traductólogos. No solo es útil para el análisis de una traducción comentada o para saber las principales nociones relacionadas con la traducción, sino también para cualquier otra duda que se pueda tener respecto a la traducción, tanto para profesionales que empiezan a traducir como para expertos en la traducción que quieran refrescar la memoria.

Por estas razones, a pesar de que muchos conocen ya el libro en cuestión, no puedo dejar de recomendarlo enormemente. Este libro de traducción y traductología pretende analizar el proceso traductor desde perspectivas distintas y también aunar en un mismo lugar las teorías y nociones de la traductología y recoger muchas de las investigaciones que se han llevado a cabo a lo largo de los muchos años que se ha estudiado la traducción y la interpretación, además de establecer claridad entre los conceptos básicos, prácticos y teóricos, del estudio de la traducción. El libro está dividido en tres partes o secciones: la primera se titula “la traducción”, donde recoge los conceptos básicos de la traducción, lo que significa, las definiciones de método, estrategia, diferentes clasificaciones y propuestas para estas clasificaciones y definiciones. La segunda, con el título de “la traductología”, trata justamente de esto, de la traductología, de su historia, de las características de esta, de cómo se ha estudiado, etc. La tercera y última “un análisis integrador de la traducción”, se observan las características de la competencia traductora y como se adquiere esta competencia, así como las tipologías textuales, el contexto, la funcionalidad, etc. En estos capítulos se exponen las ideas de otros autores y luego se establece la propuesta de Hurtado Albir, lo que nos ha resultado realmente útil y revelador.

Decir casi lo mismo: la traducción como experiencia

Este es un famoso libro del italiano Humberto Eco, escrito en el 2008. Eco fue un escritor, filósofo y profesor que escribió una gran cantidad de ensayos, algunos de ellos de lingüística. Dado que sus obras han sido traducidas en múltiples idiomas, pudo acercarse también al mundo de la traducción y escribir sobre ello. Este libro se centra en la pregunta “¿Qué es traducir?” e intenta dar una respuesta en el interior del libro, aunque la respuesta se encuentra ya en el título; decir casi lo mismo. Por supuesto, no es tan sencillo, sino que analiza los diferentes elementos de esa respuesta, como el “casi”. El modo en el que analiza esta respuesta es a través de experiencias, muchas personales, y da su opinión acerca del concepto y la definición de traducción. Este libro ha sido muy útil a la hora de elaborar la primera parte del trabajo y hacerse una idea de los problemas que surgen a la hora de intentar definir, y por lo tanto entender, qué es traducir. Debido a estas experiencias y a opiniones personales, el libro es muy ameno y eso ayuda a que sus palabras se comprendan mejor y se pueda reflexionar sobre ellas.

Introducing Translation Studies. Theories and Applications

El autor de este libro es Jeremy Munday y, a decir verdad, no lo descubrí al realizar este trabajo de fin de máster, sino que, al ser un libro que está diseñado para la enseñanza de estudiantes de traducción y las clases, era un libro que utilizaba ya en la carrera de lenguas modernas y traducción. Este cuenta con una introducción a la traducción, a las distintas teorías, y a la práctica de la traducción misma, por lo que resulta muy útil a la hora de tener una gran

variedad de información y de distintas teorías y autores, géneros, etc. También cuenta con mucha información sobre áreas distintas de la traducción, preguntas para poder reflexionar sobre lo leído, y demás. Por todo esto, lo hemos utilizado como base en caso de querer saber más información sobre algún tema o teoría y desde a partir de ahí investigar más a fondo a través de internet. Por último, tiene una muy amplia bibliografía al final que sirve de gran ayuda para poder investigar más en caso de necesitarlo y unos títulos de apartados muy bien redactados para poder saber si es esa sección la que nos interesa en esa ocasión

8.2 Enciclopedia libre

Wikipedia:

Es una enciclopedia libre, políglota y editada colaborativamente. Quien administra esta página es la Fundación Wikimedia, una fundación sin ánimo de lucro y que se financia a través de donaciones. Esta enciclopedia virtual fue creada en 2001 por Jimmy Wales y Larry Sanger y goza de una gran popularidad en todo el mundo, con más de 37 millones de artículos publicados en 287 idiomas. En muchos casos, la información se encuentra en varios idiomas, no son traducciones como tal pero sí suelen tener información bastante similar. La razón de su popularidad y probablemente de su éxito se debe a que cualquier persona puede editar e incluir información en Wikipedia. Por esta misma razón, se ha llegado a considerar poco fiable como fuente de investigación, pero las investigaciones han demostrado que su versión inglesa tiene el mismo nivel de precisión respecto a la exactitud de los datos que la Enciclopedia Británica. Es una buena fuente de información para encontrar una multitud de información de todo tipo y, si bien es verdad que puede no ser todo lo detallada que a uno le gustaría en temas algunos especializados como puede serlo la traducción, si es un buen sitio por el que comenzar. Además, sirve de gran ayuda para comparar textos paralelos, términos en varios idiomas, comprobar esos términos, e incluso para saber si el término que has traducido se utiliza como crees en otra lengua que no sea tu idioma nativo.

8.3 Recursos de Traducción asistida por ordenador (herramientas TAO)

Las herramientas TAO son algo esencial hoy en día y que probablemente se vuelvan más y más populares y más y más imprescindibles a medida que pasen los años, ya que la traducción cada vez está más relacionada con la tecnología. En cuanto a las empresas de traducción, por ejemplo, es casi imposible encontrar una que no utilice alguna de estas herramientas de traducción asistida. Ciertamente, hacen que el trabajo pueda llevarse a cabo con una rapidez mucho mayor que “a mano”, es decir, escribiendo la traducción directamente en un documento de Word en lugar de traducir en la herramienta TAO y que luego esta lo transforme en un documento Word o del tipo que necesitemos. Además, con estas herramientas se puede crear y organizar memorias de traducción y glosarios, así como también dar facilidad a que los traductores puedan trabajar en grupo, traduciendo distintas partes de un mismo documento a la vez. También los revisores pueden trabajar en ese documento a traducir antes de que otros

traductores hayan finalizado. En definitiva, grandes ventajas que hacen más ágil la traducción. A pesar de que suelo usar memoQ para realizar mis traducciones, dado que trabajo para una empresa y no para mí misma, en este trabajo de fin de máster opté por decantarme, debido a motivos económicos, por SDL Trados y Wordfast Anywhere.

SDL Trados Studio:

Fue desarrollada por la empresa alemana Trados GmbH, actualmente distribuido por SDL International. Esta herramienta de traducción asistida por ordenador es un software para traductores que permite las acciones que hemos descrito anteriormente; crea memorias de traducción y guarda segmentos traducidos. Por lo tanto, si has traducido algo anteriormente y vuelve a salir al final del texto, si ese segmento es igual o parecido, te aparecerá para que puedas traducirlo igual, lo que permite dar una mayor cohesión al texto además de ahorrar tiempo (aunque dependiendo de la clase de texto y las repeticiones que existan en el mismo, esto será más o menos útil). Trados es una de las herramientas más utilizadas por las empresas de traducción y muy conocida por traductores, también por autónomos. Dado que existe un periodo de prueba gratuito para familiarizarse con la herramienta, decidí que sería buena opción usarla para este trabajo. Otra gran ayuda que otorga este software es que adapta el formato del texto y hace que tu traducción tenga el mismo formato que el original. Respecto a esto, tuve algunos problemas con el resultado final del formato, pero quizá fuera por mi inexperiencia a la hora de usar esta herramienta.

Wordfast:

Es otra herramienta de traducción asistida por ordenador que permite el uso de memorias de traducción. Se comenzó el desarrollo de la primera versión en el año 1999 en Francia, y su creador fue Yves Champollion. Dado que se desarrolló como un sustituto competitivo de Trados, su uso es similar en ambos casos, así como su compatibilidad. Se utilizan también las mismas combinaciones de teclas para las mismas funciones en cuanto al trabajo diario del traductor se refiere. Se puede usar Wordfast de forma gratuita sin un límite máximo de tiempo, pero como limitación está el número de memorias de traducción que se pueden introducir y utilizar al mismo tiempo, lo que puede ser un gran inconveniente a la hora de trabajar con esta herramienta en una empresa, por ejemplo, o con un corpus muy amplio. En este trabajo se usó Wordfast porque se acabó el periodo de prueba gratuito de Trados antes de que se completara la totalidad de la traducción de ambos textos, por lo que para finalizar el proyecto hubo que usar otra herramienta de traducción asistida alternativa. Por suerte, esta se parecía bastante a Trados y lo que ofrecía era lo que necesitábamos ya que no necesitábamos más espacio para memorias de traducción.

8.4 Diccionarios bilingües y monolingües y bases de datos

En este trabajo, al igual que en cualquier sitio donde trabajen traductores, consideramos que los diccionarios son vitales e imprescindibles para cualquier traductor. Muchos opinan que es la herramienta por excelencia de traductor, a pesar de que llegue a ser algo extraño para personas que no perteneces al mundo de la traducción por la falsa creencia de que si conoces una lengua deberías también saber lo que significan todas las palabras. En este trabajo los diccionarios no solo se han utilizado para buscar la traducción de algunos términos, sino también para buscar definiciones de algunas palabras y hacernos una mejor idea de su significado y uso. También hemos usado estos diccionarios para buscar sinónimos de una palabra, ya sea en la lengua origen o en la lengua de llegada, puesto que muchas veces las diferentes traducciones te ayudan a recordar diferentes acepciones de las palabras y escoger la que mejor va en cada caso, ya sean términos complejos o palabras sencillas.

Además, hemos usado diccionarios en línea y en papel. Los diccionarios en línea se suelen usar más, dado que normalmente es más rápido teclear la palabra rápidamente y que salgan resultados al instante, además de que, como al traducir usamos ya el ordenador, es más rápido usar algo que también esté en el ordenador. No obstante, este tipo de diccionarios también tiene sus desventajas; para empezar, dependen de la conexión a internet y del ordenador, y puede haber algún problema como que se vaya el internet y nos quedemos sin poder consultar algo. Además, está el tema de la fiabilidad: debido a la gran cantidad de diccionarios en línea a veces es difícil encontrar el adecuado para cada ocasión y es seguro que sean cien por cien fiables. Los diccionarios tradicionales, es decir, los que están impresos en papel, suelen ser más fiables, ya que para ser publicados han tenido que ser bien revisados, por ejemplo, pero su inconveniente es que suelen ser más lentos, puesto que hay que ir hasta la página y la sección adecuada y esto hace que gastemos más tiempo, y también ocupan más espacio y pesan más, por lo que es difícil transportarlos o comprar muchos de todo tipo para trabajar con textos especializados.

Wordreference:

Este es un diccionario en línea de traducción gratuito (aunque se puede pagar una suscripción para tener acceso a más contenidos, en este trabajo hemos utilizado tan solo la versión gratuita) con una gran cantidad de pares de lengua, como inglés-español, el que usamos para este trabajo de fin de máster, aunque también con otros pares de lenguas más difíciles de encontrar en línea como podrían ser inglés-japonés, inglés-chino o inglés ruso, entre otros. Es un diccionario tanto bilingüe como monolingüe y fue creado en el 1999.

En algunas ocasiones, si tengo problemas para encontrar un término usando el diccionario inglés-español, intento usar el diccionario de otra lengua que conozca, como italiano, dado que a veces te pueden surgir ideas aún estando el término en otra lengua, y a partir de ahí investigar el término en español buscando su significado o definición, por ejemplo. El creador y administrador de Wordreference es Michael Kellog, quién además ha creado la sección de foros de Wordreference. En esta sección, cualquier usuario que esté registrado puede plantear y postear preguntas relacionadas con el vocabulario, la sintaxis, la morfología y la gramática de cualquier lengua que se incluya en el diccionario, así como responder a preguntas planteadas por otros usuarios. Esto es particularmente útil cuando se tienen dudas respecto al contexto de la oración o término que se esté traduciendo. No solo eso, sino que también cuenta con herramientas como el conjugador de verbos o el diccionario de sinónimos y antónimos.

Se actualiza periódicamente para conseguir seguir siendo un diccionario en línea de referencia y seguir teniendo una gran fiabilidad, así como la confianza de los usuarios. Todas estas características han hecho que se convierta en uno de los diccionarios en línea más famosos y consultado en todo el mundo.

Linguee:

Es un diccionario multilingüe en línea, desarrollado en 2007, también gratuito. Si bien es cierto que es un diccionario, en nuestro caso normalmente lo utilizamos principalmente para buscar oraciones, segmentos, o varias palabras que estén unidas en el texto original, en lugar de usarlo como un diccionario normal. Consideramos que como diccionario al uso no es tan fiable como otros que se puede encontrar fácilmente en internet, como por ejemplo el anterior visto, Wordreference, pero que sí es muy práctico para buscar oraciones similares y darte una idea de lo que podría significar un conjunto de palabras o una expresión desconocida. Esto se debe a que cuenta con un motor de búsqueda que proporciona acceso a una gran cantidad de pares de oraciones parecidas entre sí. Estas frases provienen de documentos publicados en línea ya traducidos, por lo que actúa como una memoria de traducción donde, aunque no sepas la fiabilidad exacta de una traducción de Linguee, sí que es de gran ayuda ver una cantidad tan grande de textos diferentes y poder observar el contexto en el que se utilizan.

Reverso:

Reverso es una página web que se especializa en herramientas de ayuda a la traducción y en servicios lingüísticos. Entre sus herramientas se encuentran diccionarios, corpus paralelos, correcciones gramaticales y conjugadores de verbos. Se desarrolló en 1998, pero no fue hasta 2013 cuando salió Reverso context, la herramienta que más hemos utilizado en este trabajo de fin de máster. Al igual que Linguee, se trata de una herramienta que permite comparar múltiples textos sacados de documentos publicados en internet su utilidad es la misma: averiguar el significado de expresiones con la que no estamos familiarizados, frases largas, oraciones que no sepamos donde debe dividirse debido a que no sabemos sus significados, etc. Si bien tiene muchas ventajas, también es verdad que a veces no es del todo fiable: para descubrir si la información dada es fiable o no, debemos guiarnos por el contexto, la comparación de múltiples ejemplos, y la posterior investigación de las traducciones o significados encontrados. Este diccionario lo usan alrededor de 40 millones de usuarios en varias lenguas, como en árabe, inglés, español, italiano, ruso, francés, etc.

Diccionario de la lengua española (DLE) (en línea):

El diccionario de la lengua española, también conocido por sus siglas DRAE (Diccionario de la Real Academia Española), que fue su nombre oficial hasta su 22ª edición, es un diccionario monolingüe de idioma español. Quien elabora y edita este diccionario es la Real Academia Española (RAE), una institución cultural que, junto con otras veintitrés academias de la Lengua que forma la Asociación de Academias de la Lengua Española (ASALE), se dedica a regularizar

la lingüística: promulga normativas con el propósito de intentar fomentar la unidad idiomática en los territorios hispanohablantes del mundo. De esta manera, se intenta mantener un orden y seguir unas reglas para ayudar a traductores, lingüistas, revisores, escritores, y demás profesionales relacionados con el ámbito de la lengua. La primera edición de este “diccionario usual” se publicó en 1780, seguida de más ediciones, hasta llegar a la versión número veintitrés en octubre del 2014. Su última actualización conocida como “versión electrónica” tuvo lugar tan solo hace dos años, en 2018.

Debido a tantos años de trabajo, el diccionario de la lengua española goza de contar con la confianza de los profesionales de la lengua y es un referente en cuanto a diccionarios de lengua española, por no decir que es el más importante hoy en día, si bien es verdad que ha recibido algunas críticas a lo largo de los años por ser “hispanocentrista” y algo “arcaico”. A pesar de todo, nos parece un muy buen diccionario de español que ayuda a resolver muchas dudas y en este trabajo se ha utilizado para conocer el significado de algunas palabras, ya fuesen palabras que pretendíamos utilizar en la traducción final o términos que queríamos incluir en el glosario o en el propio análisis de la traducción.

Existen dos formatos, en internet y en papel. En esta ocasión hemos usado la versión en línea para poder trabajar de forma más rápida. Para ello solo se tiene que introducir la palabra en el buscador (e incluso con solo unas letras el mismo buscador ya te ofrecerá sugerencias para que tardes menos tiempo) y de inmediato aparecerán en la pantalla los distintos significados, enumerados, de la palabra que se haya buscado junto con distintas oraciones que ejemplifican el uso de esa palabra, algo que nos parece de gran utilidad en cualquier diccionario, ya sea monolingüe o bilingüe.

ProZ.com:

ProZ no es en realidad un diccionario como tal, sino un sitio web dirigido a los traductores autónomos y que se basa en suscripciones. Se creó en 1999 y su principal función y objetivo es ayudar a estos traductores autónomos a publicar y responder a ofertas de empleo que estén relacionadas con la traducción. A finales del 2018 contaba ya con más de 960.000 usuarios registrados en más de doscientos países alrededor de todo el mundo. No solo eso, sino que hoy en día ya cuenta con más de 45 idiomas, a pesar de que el inglés es su principal y no todo el contenido está disponible en todos esos idiomas. Está enfocado a profesionales, pero también cuenta con semi-profesionales y personas sin experiencia, todos pueden acceder. Es por esto que ha alcanzado un gran éxito.

Cuenta con más herramientas, como foros de discusión, pero la función que se ha usado para realizar este trabajo es su glosario en línea y su búsqueda de términos, a los que se puede acceder sin estar registrado, tan solo hace falta un dispositivo con conexión a internet. Los términos que se encuentran en ProZ son términos especializados, ya sean técnicos, científicos, jurídicos, etc. Como cabría esperar, los términos que hemos buscado en esta ocasión son términos pertenecientes al ámbito sanitario; para este tipo de situaciones, proZ es una muy buena opción porque incluye términos que no están recogidos en ninguno de los diccionarios en línea que hemos utilizado anteriormente mencionados.

Collins pocket plus:

Diccionario bilingüe de inglés-español y español-inglés, publicado en 1998 por HarperCollins Publishers. Los diccionarios de Collins tienen versiones tanto en línea como en papel, como es ya habitual en los diccionarios hoy en día. La versión con la que contábamos para este trabajo, sin embargo, era en papel, y además en versión de bolsillo, que aunque dista de ser pequeño, se puede transportar sin problemas. Este diccionario está dividido por la mitad, la primera con términos en español y su traducción en inglés y la segunda mitad al revés, con los términos en inglés y sus equivalentes en español.

Además, al lado de cada traducción se indica la transcripción fonética y información necesaria adicional, como el género, el tipo de palabra, expresiones en las que se suele usar esa palabra, información cultural en caso de que sea necesario (como por ejemplo al lado de *Commonwealth* añaden una pequeña explicación) y demás. También tiene varias secciones con abreviaturas, números, medidas, etc. Nos ha resultado muy útil para estar seguros de las definiciones de ciertos términos y expresiones.

Oxford English dictionary:

Es un diccionario publicado por Oxford University Press y es bilingüe, también con las lenguas en las que se ha realizado la traducción de los textos de esta traducción comentada, inglés y español. Los diccionarios Oxford tienen como lema el ser los diccionarios más fiables del mundo, y la verdad que así lo hemos considerado al realizar este trabajo. Lo hemos considerado útil y necesario porque, a pesar de que no cuenta con tantas secciones diversas como el diccionario anterior, sí que cuenta con una mayor cantidad de terminología, así que si no podíamos encontrar algo en uno, era fácil que estuviera en el otro.

8.5 Bases de datos

Las bases de datos son conjuntos de datos, que se almacenan de forma sistemática para usarlos posteriormente ya que pertenecen a un mismo contexto. Existen bases de datos físicas, como por ejemplo las bibliotecas, que podrían considerarse como tal, pero como ya hemos indicado antes, en este periodo ha sido complicado, por no decir imposible, acceder a las bibliotecas. Afortunadamente, también existen bases de datos en formato digital. Es más, hoy en día la mayoría de datos se encuentran en este formato debido a los avances tecnológicos lo que, a pesar de que a veces pueda parecer más confuso al no ver nada físico que puedas tocar con tus propias manos, suele ser muy útil cuando hay un problema o cuando no se puede ir a un sitio físicamente, en persona. Además, es más fácil acumular grandes cantidades de datos de forma digital. En cualquier caso, son herramientas útiles y necesarias para el trabajo de traductor.

IATE (Interactive Terminology for Europe):

IATE es la forma abreviada del nombre de la base de datos terminológica de la Unión Europea. Es de uso abierto y además engloba todas las bases de datos de terminología que han sido creadas en el marco de la Comisión Europea, que son *EURODICAUTOM*, *TIS*, *EUTERPE*, *Euroterms* y *CDCTERM*. El proyecto de esta base terminológica se lanzó en el año 1999 y se ha utilizado en las instituciones y en las agencias de la Unión Europea desde el verano de 2004. Sus servidores se encuentran ubicados en la base de Luxemburgo y los socios de este proyecto son algunos como el parlamento europeo, el banco central europeo, el consejo de la Unión Europea, y otros. El objetivo de este proyecto ha sido proporcionar una infraestructura en línea para todos los recursos terminológicos de la UE, a la vez que conseguir que estén disponibles en un mismo sitio y crear una estandarización de la información utilizada en el marco de la Unión Europea y todos los organismos relacionados.

Había utilizado ya este recurso en anteriores ocasiones, como en los años de carrera, pero sin embargo no tanto como me hubiera gustado y por ese motivo fue algo complicado saber cómo funcionaba esta base de datos. Sin embargo, resulta muy útil también para términos de la Unión Europea oficiales o, como en el caso de este trabajo de fin de máster, para encontrar términos de algún ámbito especializado como el sanitario. Aquí también se abordan temas como la migración, el medio ambiente o las crisis financieras. Un punto muy a favor de IATE en cuanto a la fiabilidad es el hecho de que se pueda ver al lado del término cuánto de fiable es mediante un sistema de estrellas, para que aunque un término solo tenga un estrella, lo que significaría que tiene poca fiabilidad, puedes desde ahí investigar en otros diccionarios o bases de datos y puedas acabar encontrando la traducción deseada.

Dialnet:

Es una base de datos de contenidos científicos hispanos, un portal de difusión. Empezó a funcionar en el año 2001 y se especializó en las ciencias humanas y en las sociales y desde el año 2009 lo gestiona la Fundación Dialnet, de la Universidad de La Rioja, una entidad sin ánimo de lucro. A diferencia de IATE, no es una base de datos terminológica donde puedes buscar las traducciones de diversas palabras, sino que es una de las bases de datos de literatura científica más amplia de todo el mundo. Se pueden encontrar artículos, libros, revistas, tesis doctorales, congresos, y demás documentos similares y se puede además acceder de forma gratuita, ya que es de acceso libre. Este portal permite dar una mayor difusión a la literatura científica hispana, además de ser un valioso recurso para cualquier trabajo de investigación, como lo ha sido para este trabajo.

Ha sido un recurso de gran ayuda ya que pude leer e investigar diferentes textos para así poder documentarme sobre diferentes autores, teorías, y poder ver textos que aparecían citados en otros trabajos de fin de máster para poder ver de dónde venían esas citas. Al leer tantos textos, es mucho más sencillo hacerse una idea y comprender las diferentes teorías de diversos autores o los distintos puntos de vista de enfocar un trabajo de fin de máster en el que se analiza una traducción.

Google Libros:

Es una base de datos, que actúa buscando el texto completo de los libros digitalizados de Google, después convierte ese mismo texto mediante el reconocimiento óptico de caracteres y ese texto queda almacenado en la base de datos. Esta base de datos es en línea, en formato digital. Los libros, trabajos, artículos y demás que carecen de derechos de autor o aquellos que son de dominio público se pueden descargar en PDF, mientras que los que sí tienen derechos de autores solo están visibles parcialmente. Esto hace que la base de datos sea de gran ayuda para ver citas, ver si un libro puede aportar información válida para tu trabajo, etc. Por ello, nos ha resultado eficaz, así como Dialnet, para comprender teorías, verificar citas, leer lo que rodea a esas citas y formar nuestras propias conclusiones, etc.

8.6 Revistas, blogs y foros

La linterna del traductor:

Es una revista que se centra, como bien nos sugiere el nombre, en traducción especializada. Esta revista multilingüe es de ASETRAD, la Asociación Española de Traductores, Correctores e Intérpretes, cuyo fin es impulsar el reconocimiento de estos profesionales, por lo que sus lectores con traductores profesionales y estudiantes de traducción y está orientada al sector lingüístico, por supuesto. Se publica, la primera vez con su aspecto renovado fue en el año 2009, en formato digital y es gratuita, por lo que cualquiera que esté interesado puede acceder a ella. Aquí hemos encontrado publicaciones de interés no solo para el trabajo que hemos realizado, sino también para años futuros y para tener más conocimientos del mundo de la traducción y de cómo se trabaja en él, con recursos que pueden resultar útiles.

Fundéu BBVA:

Fundèu es una fundación que se creó en Madrid, en el año 2005, a través de un acuerdo y la participación a partes iguales del banco BBVA y la Agencia EFE. Sirve como foro de consultas y su principal objetivo es impulsar el buen uso del español. En su página web se puede encontrar respuesta a todo tipo de cuestiones relacionadas con la lingüística, ya sea desde signos de puntuación hasta como escribir las cifras, las palabras extranjeras, los términos nuevos, el uso de las palabras, etc. Esta fundación la forman periodistas, lingüistas, lexicógrafos, ortotipógrafos, correctores y traductores. De esta forma, pretenden velar por el buen uso del idioma español, en especial en los medios de comunicación, donde muchas veces se cometen errores, por ejemplo en los informativos, donde a veces los títulos de las noticias contienen alguna incorrección. Cuenta con el asesoramiento de la Real Academia española; sin embargo, es más rápida a la hora de dar respuesta a cuestiones del uso del lenguaje y hay preguntas y respuestas de todo tipo que suelen ser de gran ayuda en múltiples y diversas traducciones, sin importar la temática de los textos.

International Journal FITISPos:

Es una revista internacional en línea, que es también multilingüe. Al igual que la linterna del traductor, es totalmente gratuita y de acceso libre. Esta revista la gestiona el grupo de investigación de la Universidad de Alcalá de Henares, denominada FITISPos. Su objetivo y principal función es reunir y dar espacio a publicaciones a nivel internacional de artículos científicos que guarden relación con la investigación y la formación de traductores e intérpretes, con la traducción e interpretación en los servicios públicos y con la comunicación intercultural.

9. Comentario sobre problemas y soluciones de la traducción

Recuerdo cuando, al empezar los estudios de traducción propiamente dichos en la carrera, todos los estudiantes nos preguntábamos, ¿pero, cuándo nos van a dictar las reglas para traducir bien? Pensábamos que el proceso de traducción se resumiría en unas pautas que debíamos seguir y algunas reglas que recordar: así ya sabríamos diferenciar una mala traducción de una buena y, por lo tanto, sabríamos traducir de forma correcta. Sin embargo, como es fácil imaginarse, acabamos aprendiendo que no es tan fácil como eso y no hay una definición exacta de lo que es una buena o mala traducción, a pesar de ser una profesión con cientos y cientos de años de antigüedad. Sin embargo, existen algunas definiciones y teorías que algunos autores y profesionales de la traducción dan sobre los problemas que puede tener el traductor durante el proceso de traducción, como ya hemos visto anteriormente en este trabajo de traducción e interpretación. Ya hemos visto en el apartado de problemas de traducción la clasificación de Hurtado Albir (2001: 288), quien propone clasificar estos problemas en cuatro categorías, a pesar de que deja claro que existen muchos factores y muy diversos, como por ejemplo si estamos tratando con un traductor profesional con experiencia o de uno que aún se está formando, como es mi caso. Como hemos señalado antes, las categorías de la clasificación de problemas de Hurtado son los problemas lingüísticos, los extralingüísticos, los instrumentales y los pragmáticos. En este comentario la gran mayoría son de tipo lingüístico y están ordenados según sus características:

Gerundios:

Al comienzo de este primer texto, ya comenzamos a tener dudas sobre como traducir la primera frase, “Living with XYY”. Es el título del texto y puede que la primera impresión que tengamos es que se trate de una frase sencilla y corta. Sin embargo, tal y como nos enseñaron en el máster, donde vimos este tipo de panfletos o textos informativos, en países de habla inglesa es muy común y habitual poner los títulos en gerundio, es decir, con el verbo terminado en –ing. Sin embargo, en español no se ve tanto, ni de forma escrita ni de forma oral, los verbos acabados en –ando, –endo, etc., que sería la traducción literal de un verbo en gerundio. Por lo tanto, y aunque nuestro primer impulso fuera traducir esta frase inicial como “Viviendo con XYY”, desechamos esta opción ya que resultaban un calco del inglés. Las opciones que nos vinieron a la mente fueron las siguientes: cambiar la forma del verbo, sustituir el verbo por un sustantivo, o

traducir de forma muy libre y cambiar la frase totalmente para que no solo se entienda, sino que el estilo sea más parecido a un texto escrito originalmente en español.

La primera opción sería cambiar el gerundio por un infinitivo, en este caso sería “Vivir con XYY”. No es exactamente literal pero se acerca bastante al original. Sustituir el verbo por un sustantivo en este caso nos daría una frase tal que “La vida con XYY”, lo que, a pesar de que en español se suele ver más frases que empiezan con sustantivos que con verbos, me parecía que tenía un matiz extraño, ya que parece que la enfermedad es una persona que te acompaña, así que acabé descartando esta opción. Por último, también optamos por desechar una traducción más libre, como podría ser “¿Cómo es vivir con XYY?”, pero no vimos la necesidad de tener que cambiar la frase tanto en esta situación particular. Por lo tanto, acabamos eligiendo la primera opción descrita; “vivir con XYY”.

Al igual que sucedía al comienzo del primer texto traducido, el segundo también empieza con un gerundio en inglés a modo de título, pero en lugar de *living with XYY*, se sustituye el verbo por *growing up*, es decir, *growing up with XYY*. Dado que es una frase tan similar y además con la misma función, la de título, creemos que es necesario traducirlo de la misma forma, por una cuestión de coherencia. A pesar de que se traten de dos textos distintos, es muy posible que el receptor de ambos textos sea el mismo, puesto que es la misma organización la que emitirá estas guías y también porque la información tratada es la misma; en ambos textos se habla del XYY y su función y el nivel de especialización coinciden. Así pues, una vez más optamos por sustituir el gerundio por un verbo en español en infinitivo, lo que hace que la traducción quede como “Crecer con XYY”

Por estas razones que acabamos de explicar y también por razones de concordancia y cohesión, hemos decidido optar por omitir o cambiar el gerundio del TO en todos los segmentos que tuvieran estas características, en su mayoría títulos, pero también en otras ocasiones. A continuación se pueden ver distintos ejemplos:

Inglés	Español	
Learning	Aprendizaje	Cambio de verbo en gerundio por sustantivo
Writing there is a tendency for some boys to be slow at tasks like drawing, writing and cutting.	Escritura: algunos chicos tienen tendencia a ser lentos en tareas como dibujar, escribir y recortar.	Cambio de verbo en gerundio por sustantivo. A pesar de que va seguido de una frase sigue actuando como título de párrafo de una lista.
Telling	Cómo comunicarlo	Cambio de gerundio a la fórmula que se usa en otros títulos dado que sustituirlo por “comunicación” no expresaba bien la intención del párrafo a continuación.
Being tall: advantages and disadvantages	Altura: ventajas y desventajas	Cambio de verbo en gerundio por sustantivo

Among adolescents, there was a wide range of speech and language ability, with some boys speaking fluently, others having problems finding words, building long sentences, speaking coherently, using language in social situations, and sometimes with understanding or with processing speed.	Entre adolescentes, había un índice alto de habilidad con el habla y el lenguaje; algunos chicos hablan con soltura otros tienen problemas para encontrar las palabras, construir frases largas, hablar de forma coherente, usar el lenguaje en situaciones sociales y, a veces, entender lo que se dice o procesando palabras al hablar deprisa.	Cambio de gerundio por infinitivo. Al ser una lista, en caso de no cambiar al gerundio se haría demasiado repetitivo y poco idiomático en español.
Deciding when to tell a boy about the extra chromosome is personal, but once a boy is old enough to have children of his own he has a right to know.	Decidir cuándo hablar a un niño del cromosoma extra es algo personal, pero una vez que el chico sea lo suficientemente mayor como para tener hijos, tiene derecho a saberlo.	Cambio de gerundio por infinitivo. “Decidiendo cuando hablar a un niño” no tendría sentido en español.

A pesar de que esta solución nos ha parecido la más adecuada en estos casos, como son los títulos, también existen otras opciones para el problema del mayor uso del gerundio en inglés. Una de estas otras alternativas es, por ejemplo, la omisión en vez de cambiar el tiempo verbal. Esto es por lo que hemos optado en el siguiente segmento: “*In the cells of their body, instead of 46 chromosomes including one X and one Y chromosome, they have one X and two Y chromosomes, making 47 in all*”. Es el final de la oración (*making*) el que crea el problema en este caso, por lo que lo hemos omitido, pero sin prescindir de información ni cambiando el significado, de la siguiente manera: “En las células del cuerpo, en lugar de contar con 46 cromosomas, incluyendo un cromosoma X y uno Y, tienen un cromosoma X y dos Y, 47 en total”.

A nuestro parecer, no es necesario cambiar todos los verbos en gerundio en un texto, pero sí algunos de ellos si el documento original contiene muchos, como ha ocurrido en este caso; por lo tanto, hemos limitado bastante la frecuencia del uso del gerundio en el texto meta.

Títulos en forma de oraciones interrogativas:

Otro problema que podemos encontrar al principio del texto *living with XYY* es el asunto de los títulos de apartados escritos de forma interrogativa. No sólo sucede en el primer texto sino que, al abrir el segundo texto, se ve que también hay títulos en forma de preguntas interrogativas.

Para ser sinceros, este es uno de los problemas a sobre los que más nos ha costado decidir y, evidentemente, a causa de la indecisión hemos debido hacer varias revisiones sobre este punto del texto traducido, para asegurarnos de que hubiera concordancia entre todos los títulos que estaban formulados como pregunta, que aunque eran bastantes, no eran todos, por supuesto, y de esta manera asegurarnos de que no se hubieran traducido partes del texto similares de forma diversa. Pero, ¿por qué esta indecisión a la hora de escoger la mejor opción? Pues bien, la razón

es la siguiente: en el módulo sanitario del Máster de traducción e interpretación en los servicios públicos nos enseñaron que en los países de habla inglesa era bastante habitual el uso de oraciones interrogativas como títulos de documentos o apartados de documentos, sobretudo en textos como los que se traducen en esta traducción comentada, que son textos de tipo no solo médico sino también informativo, puesto que pretender brindar información a un público no especializado como son los familiares de niños y hombres afectados por el síndrome de XYY. Ejemplo de esto pueden ser folletos, hojas de información, carteles para alguna campaña, librillos o guías, como es el caso de los textos traducidos en este trabajo de fin de máster. En este caso sucede eso mismo: aunque no todos, muchos títulos de los diferentes párrafos son preguntas.

Como nos explicaron en este máster, hay que tener en cuenta que en español no es tan común este tipo de preguntas al inicio del párrafo y se debe considerar cómo traducir esto. En estas clases del ámbito sanitario del máster nos explicaron que en ocasiones, pero no siempre, traducir todas las oraciones interrogativas en inglés como oraciones interrogativas en español podría acabar siendo un calco demasiado literal y similar al texto original, la mejor solución sería no poner interrogaciones en las preguntas para no sea un calco demasiado literal del inglés. Sin embargo, entre textos paralelos que investigué (algunos de ellos se pueden ver en este mismo trabajo en la sección de textos paralelos) las soluciones al respecto variaban. En un caso, por ejemplo, optaban por poner tan solo el signo final de interrogación pero no el inicial, que aunque no es correcto en la lengua española, es como se utilizan los signos de interrogación en otras lenguas como la inglesa.

Debido a estos acercamientos tan dispares y a mi falta de experiencia con este tipo de textos, dudé a la hora de qué solución tomar. Después de pensar y revisar el texto repetidamente, no nos resultaba natural la opción de traducir estas oraciones interrogativas de los títulos por oraciones interrogativas en español; no quedaba natural o idiomático debido a la gran cantidad de ellas. Por eso, optamos por cambiar estos títulos por interrogativas indirectas parciales en la mayoría de los casos (exceptuando los casos en los que por algún otro motivo no resultaba idiomático usar esta solución, por supuesto). Se usan los pronombres o adverbios interrogativos (qué, cuándo, cómo, etc.) pero no los signos de interrogación. De esta manera sigue habiendo preguntas y el texto no cambia de forma radical pero al introducir ese pequeño cambio el texto resulta más natural e idiomático. A continuación se ven varios ejemplos (no todos) de este problema y la solución que les hemos dado:

Inglés	Español
What is XYY?	Qué es XYY
What is a chromosome?	Qué es un cromosoma
How is XYY detected?	Cómo se puede detectar el XYY
How common is XYY?	Cómo de frecuente es el XYY
What is the cause of XYY?	Cuál es la causa del XYY

Estilo de las oraciones:

En esta traducción también ha sido necesario y fundamental cambiar el orden y el estilo de las frases para que fuesen más idiomáticas y fueran más sencillas a la hora de leerlas. Esto no quiere

decir que el texto original tuviera una complejidad excepcional y los receptores del texto no pudieran entenderlo, sino que la formación de las oraciones en español es distinta que la de las oraciones en inglés. Teniendo en cuenta que este texto va dirigido a un público no especializado, es especialmente importante prestar atención a que el texto sea idiomático, a que se pueda leer fácilmente y sea claro. ¿Cómo se consigue esto? Una opción es cambiar el orden de las palabras. Al cambiar el orden de los adverbios, por ejemplo, la oración se convierte en una mucho más natural. Se puede ver este ejemplo en la siguiente oración: “*Most cells of our body usually have 46 chromosomes, boys and men with XYY (sometimes called 47,XYY) have an additional Y chromosome*”. Nuestra propuesta de traducción es: “Normalmente, la mayoría de células en nuestro cuerpo tienen 46 cromosomas. Los niños y hombres con XYY (también llamado 47,XYY) tienen un cromosoma Y adicional.” Como se puede observar, he movido el adverbio al inicio de la oración, lo que, en nuestra opinión, suena mucho más natural y ayuda a la comprensión lectora.

Otros ejemplos donde he tenido dificultades y hemos decidido usar esa solución son:

Inglés	Español	
Boys usually achieve intelligence levels within the normal range.	Normalmente, los chicos alcanzan niveles de inteligencia normal.	Cambio de posición del adverbio.
Boys may be unusually tall.	Es posible que los chicos sean excepcionalmente altos.	Cambio de posición del adverbio.
School Boys with XYY usually attend mainstream schools but despite their intelligence they tend to need extra support	Colegio: normalmente, los niños con XYY van a escuelas convencionales pero, a pesar de su inteligencia, suelen necesitar apoyo adicional.	Cambio de posición del adverbio.

Además, en algunos casos, en vez de cambiar el orden he considerado útil añadir elementos a las frases, sustituir unos elementos por otros o cambiar tiempos verbales, entre otros, sin olvidar nunca el significado de la frase. Son técnicas que se usan en la traducción para cambiar o mejorar el estilo de las oraciones del texto:

Inglés	Español	
Most boys and men have:	Consecuencias en la mayoría de niños y hombres:	Sustitución de verbo al final por sustantivo al comienzo de la oración.
With early speech therapy, many boys catch up before starting primary school and by the teenage years the speech delay has resolved for the great majority.	Gracias a la logopedia temprana, muchos chicos se ponen al día antes de iniciar la escuela primaria y en la adolescencia este retraso del habla, ya se ha resuelto para	Sustitución de “with” por “gracias a”, en lugar de su traducción literal que sería “con”.

	la gran mayoría.	
In some cases, both of the Y chromosomes will go to the same cell and when this fertilises an egg (when a baby is made) it will produce an embryo with two Ys.	En algunos casos, ambos cromosomas Y van a la misma célula y cuando esta fecunda un óvulo (cuando se crea un bebé) se produce un embrión con dos Ys.	Cambio de tiempo verbal futuro (“will go”) a presente para que la oración suene más natural.
Among adolescents, there was a wide range of speech and language ability, with some boys speaking fluently, others having problems finding words, building long sentences, speaking coherently, using language in social situations, and sometimes with understanding or with processing speed.	Entre adolescentes, había un índice alto de habilidad con el habla y el lenguaje; algunos chicos hablan con soltura otros tienen problemas para encontrar las palabras, construir frases largas, hablar de forma coherente, usar el lenguaje en situaciones sociales y, a veces, entender lo que se dice o procesando palabras al hablar deprisa.	He añadido elementos al final de la oración. He querido explicar con más palabras “understanding or with processing speed” para que fuese más claro.
Tantrums? Impulsive? Aggressive?	¿Rabietas? ¿Impulsividad? ¿Agresividad?	Cambio de los dos últimos adjetivo por sustantivos. Así todos los elementos de este título son sustantivos y además queda más natural que al usar sustantivo y dos adjetivos.
As adults	Edad adulta	Cambio del título a sustantivos para que sea más idiomático
The UK study of 57 boys with XYY found that many families expressed concern at social skills and the Diesc report to parents makes interesting reading.	El estudio de R.U. Con 57 niños con XYY descubrió que muchas familias muestran preocupación por las habilidades sociales. Si es así, el informe de Diesc puede ser interesante de leer.	He añadido elementos a la oración. “Si es así”, junto con un punto y aparte, hace que la oración sea más y fácil de entender.
If you can, please make a donation via our website at	Si puede, le pedimos que haga una donación a través de nuestra página web en	Omisión de “please”, que literalmente sería “por favor” y sustitución por “le pedimos”, una fórmula del lenguaje formal. En español no es tan habitual escribir “por favor” en el lenguaje escrito de este tipo de textos.

Puntuación:

Estos no son los únicos cambios que hemos realizado que producen cambios en el estilo, también hemos introducido pequeñas modificaciones en la puntuación. En algunas ocasiones, la

puntuación utilizada en los textos ingleses nos daba problemas a la hora de traducirlo igual en los textos meta, ya que no acababa de quedar natural, en nuestra opinión, si lo leyera un hispanohablante. Por esa razón, como solución decidimos hacer diferentes cambios para los distintos tipos de problemas con la puntuación. Este tipo de cambios de estilo no es algo que llame la atención. No modifican el significado del texto, por supuesto, así como tampoco cambian el contenido pero, al igual que sucede al cambiar el orden de los elementos de una frase, estas pequeñas modificaciones ayudan a que el texto sea más comprensible y natural; en definitiva, más idiomático y por lo tanto esto hace que el texto sea más cómodo leer, algo esencial en este tipo de textos que pretenden informar de algo a un lector no muy especializado. Algunos de los casos en los que ha habido cambios en la puntuación son los siguientes:

Inglés	Español	
The youngest child to receive a diagnosis of ADHD was 3, although the mother of a young man of 34 commented that she was aware of her son's hyperactivity by twelve months but could not persuade doctors to agree with her.	El niño de menor edad que recibió un diagnóstico de TDAH tenía 3 años, aunque la madre de un joven de 34 años comentó que sabía que su hijo tenía hiperactividad desde que tenía doce meses, pero no podía convencer a los doctores de que le dieran la razón.	Coma añadida antes de "pero", una regla de puntuación muy habitual en español, que no existe en este segmento en inglés.
Among those diagnosed in childhood, 11/15 were described as restless and overactive; 6 as hyperactive; and 7 had a diagnosis of ADHD.	De los diagnosticados en la infancia, se describió 11 de 15 como inquietos, 6 como hiperactivos y 7 tenían un diagnóstico de TDAH.	Cambio de punto y coma por coma en listas. En español los elementos de una lista o al enumerar se separan con coma, no con punto y coma. Además, se pone "y" antes del elemento final sin necesidad de poner coma antes.
Families tried to cope using these strategies: making expectations clear and consistent; using social stories; talking over the problem and looking for solutions; and discussing changes before they occur.	Las familias trataron de salir adelante con estas estrategias: dejar las expectativas claras y que sean congruentes, usar cuentos sociales, hablar de los problemas y pensar cómo resolverlos y discutir los cambios antes de que ocurran.	Cambio de punto y coma por coma en listas. En español los elementos de una lista o al enumerar se separan con coma, no con punto y coma. Además, se pone "y" antes del elemento final sin necesidad
Most boys and men have: Nothing unusual about their appearance, although they are often tall No typical medical problems or illnesses	Consecuencias en la mayoría de niños y hombres: Tienen una apariencia normal, aunque suelen ser altos. Ningún problema médico o enfermedad representativa.	Se ha añadido punto final a estas frases de una enumeración (le siguen más no incluidas en este ejemplo por falta de espacio). La gramática de los textos en inglés no suele ser tan estricta como en español, pero en esta

		última sí es necesario añadir punto final en cada oración.
One study of 60 boys showed that their average IQ was 105 and the range was 65 to 129; a more recent study of boys diagnosed during pregnancy showed an IQ range of 100 to 147.	Un estudio de 60 chicos mostró que su CI medio era de 105 y que solía oscilar entre 65 y 129. Otro estudio más reciente de niños que fueron diagnosticados durante el embarazo mostró que el CI oscilaba entre 100 y 147.	Sustitución de punto y coma por punto. A pesar de que en varias ocasiones he dejado el punto y coma, en otras lo he sustituido por punto y aparte, ya que en español no es tan común el uso de punto y coma.
Speech Most boys with XYY start to talk at the expected age, but speech delay is twice as common as in other boys.	Habla: la mayoría de los chicos con XYY empiezan a hablar a la edad esperada, pero es el doble de común que tengan retraso del habla respecto a otros niños.	Se han añadido dos puntos después del título. Hay varios casos en los que los títulos solo se separan de la oración que le sigue por espacios. He optado por poner dos puntos para que la frase se pueda entender con mayor facilidad.

En cuanto a la puntuación, hay otro punto que nos ha ocasionado dificultades a la hora de llevar a cabo la traducción, pues nos ha parecido algo que también debía cambiarse. Este punto es el uso de guiones largos o rayas en el TO. Es muy habitual el uso de los guiones largos o rayas como signo de puntuación en la lengua inglesa, pero no así en la española. Hay decisiones que el traductor tiene que tomar por sí mismo a la hora de intentar traducir de la manera más idiomática posible, ya que si se hiciera una regla igual para todos los casos, podría no funcionar en cada caso porque las traducciones varían mucho. Creemos que los ejemplos a continuación son unos de estos casos.

Siempre se intenta tener consistencia y coherencia y, en estos casos, traducir todo el texto de la misma manera pero teniendo en cuenta las singularidades de cada fragmento. Consideramos que un escritor español, que elabora un texto literario, científico, de divulgación, etc., no usaría normalmente las rayas o los guiones, puesto que el lector español no está tan acostumbrado a ello (si bien es verdad que cada vez se difuminan más las barreras de escritura entre unos idiomas y otros debido a la globalización: estamos mucho más acostumbrados a ver todo tipo de textos escritos en inglés o con normas de puntuación inglesas, sobretodo en redes sociales). Por esta razón hemos decidido sustituir este tipo de elementos del texto por otros distintos, como han podido ser las comas (poniendo todo el fragmento de la frase que estuviera entre rayas o guiones entre dichas comas) o, en menor medida, los paréntesis, que también consiguen el mismo efecto que las rayas o guiones en el texto pero ralentizan más a los lectores y son más disruptivos. Estos son algunos de los ejemplos donde hemos sustituido estas rayas o guiones largos:

Inglés	Español	Cambio
It is extremely common – although not universal – for boys to understand plain	Es increíblemente común, aunque no universal, que los niños solo entiendan el lenguaje	Sustitución de rayas por comas en esta aclaración.

language only, and not to understand sayings, idioms, slang, jokes or irony.	sencillo y no entiendan dichos, expresiones, jerga, chistes o la ironía.	
Behaviour at school is an area of concern to many families – although a few report exemplary or excellent behaviour.	El comportamiento en la escuela es un motivo de preocupación para muchas familias, a pesar de que unos pocos declaran un comportamiento ejemplar o excelente.	Sustitución de raya por coma.
Most families report that their son has been picked on or bullied – because of his height, his immaturity, and his difficulties getting on with other boys.	La mayoría de las familias dicen que se han metido con sus hijos o les han acosado debido a su altura, falta de madurez o a la dificultad que tienen para relacionarse con otros niños.	Omisión de la raya. He considerado que no era necesario en este caso.
The concentration problems were as common in the teenagers as in the younger children – though this could be because school expectations of older children are greater.	Los problemas de concentración son tan comunes en adolescentes como en niños más pequeños, aunque esto podría ser porque las expectativas son mayores en niños con más edad.	Sustitución de raya por coma.

Uso de artículos:

Con el uso de artículos hemos tenido dificultades en algunos casos. La mayoría de dificultades estaban relacionadas con los pronombres posesivos en inglés, ya que había una gran cantidad de ellos en el TO pero, sin embargo, en español estos pronombres posesivos no se usan siempre, sino que suelen usarse cuando van precedidos de artículos determinantes (ThoughtCo., 2018). Hemos sustituido muchos de estos pronombres posesivos que iban delante de sustantivos por artículos determinantes para que sonara más natural.

Además, hemos tenido que añadir artículos determinantes en algunos fragmentos del texto pues en inglés se omite cuando nos referimos a: personas, términos geográficos con nombres propios, a lugares públicos genéricos (iglesias, hospitales, etc.) y a nombres de sustancias, pero no ocurre lo mismo en español.

Inglés	Español	Cambio
How is XYY detected?	Cómo se puede detectar el XYY	Se ha añadido artículo determinante antes del nombre propio de la enfermedad.
Attention Boys with XYY are naturally active and some	Atención: los chicos con XYY son activos por	Se ha añadido artículo determinante antes del

find sitting still to concentrate difficult.	naturaleza y para algunos es difícil estar quietos o concentrarse.	sustantivo.
How do we know about XYY?	Cómo sabemos acerca del XYY	Se ha añadido artículo determinante antes del nombre propio de la enfermedad.
It is also possible that a similar event could occur in the very early stages of the development of an embryo.	También es posible que ocurra un suceso similar en las fases tempranas del desarrollo del embrión.	Sustitución de artículo indefinido por artículo determinante.
Recent studies have drawn attention to the fact that some boys with XYY have a large head: one in 3, according to a recent study of 90 boys.	Estudios recientes han destacado el hecho de que algunos niños con XYY tienen la cabeza grande: uno de cada 3, según un estudio reciente con 90 niños.	Sustitución de artículo indefinido por artículo determinante antes del sustantivo “cabeza”.

Voz pasiva:

Otro problema a la hora de traducir este texto es el gran uso que se hace en la lengua inglesa de las oraciones en voz pasiva. Eso hace que, en realidad, no sea una dificultad individual de este texto sino que también sucede en muchas otras clases de textos, tanto especializados como no especializados, y de todo tipo de temáticas, ya estén enfocados en entretenimiento, en informar de algo, o en cualquier otra materia. Por supuesto, se puede traducir de forma literal si no hay otra opción, pero el resultado final, en la gran mayoría de los casos, no suele ser completamente satisfactorio, dado que no consigue convertirse en una frase natural para los receptores del texto. Según la página web de dudas de Fundéu BBVA (2010), no es incorrecto el uso de pasivas en español, pero “las pasivas tienen una aplicación mucho más restringida en español que en otras lenguas (y en España las pasivas con *ser* son mucho menos habituales que en otros países)”

Por esta razón, para evitar un exceso de oraciones pasivas en el TM y que el resultado fuese poco natural, hemos debido cambiar algunas de esas pasivas a oraciones activas, como por ejemplo en las siguientes:

Inglés	Español	
A small number of boys are diagnosed by a genetic test during childhood.	A un pequeño número de chicos se les diagnostica gracias a un examen genético que se realiza en la infancia.	Cambio de activa a pasiva
Only a small fraction of boys and men with XYY are ever diagnosed: recent estimates suggest 2.5% in the	Solo se diagnostica a una pequeña parte de los chicos y hombres con XYY: las estimaciones recientes	Cambio de activa a pasiva

United Kingdom and 20% in Denmark.	sugieren 2.5 % en Reino Unido y 20 % en Dinamarca.	
These observations are amply supported by a Unique survey from 2003, in which 36 families (84 per cent) recorded a problem with either fine motor control or balance (Unique).	Una encuesta de Unique de 2003 respalda ampliamente estas observaciones, en la que 36 familias (84 por ciento) indicaron un problema o de control motor o de equilibrio (Unique).	Cambio de activa a pasiva
However, the risk of developing autistic behaviour was significantly raised both in boys diagnosed before birth and boys diagnosed later.	Sin embargo, el riesgo de desarrollar comportamientos autistas era significativamente mayor tanto en niños diagnosticados antes de nacer como en niños diagnosticados más adelante.	Cambio de activa a pasiva
Some families were concerned that this had led to their son behaving badly at school to try and fit in with or impress other boys.	A algunas familias les preocupaba que esto llevara a que sus hijos se comportaran mal en la escuela para intentar encajar o impresionar a otros chicos.	Cambio de activa a pasiva

Cifras y medidas:

Al inicio de este proceso de traducción, durante el primer contacto con el texto donde leímos los textos por encima, centrándonos en los títulos y el tema de los textos, pensábamos que las unidades de medida iban a ser un problema, ya que se veían títulos como “stature” (estatura) y una gran cantidad de números y cifras. Sin embargo, tras leerlo atentamente y prestar atención a estas cifras realmente, se pudo ver que la gran mayoría de las unidades de medidas estaban reflejadas tanto en el sistema métrico (que se usa en España normalmente) como en pulgadas, (más usado en países anglosajones como Estados Unidos y Gran Bretaña), como en el siguiente segmento:

Inglés	Español
From an average length at birth, growth accelerates from age 2 so by puberty boys with XYY are already almost 8 centimeters (three inches) taller than other boys.	Tienen una altura media al nacer; el crecimiento se acelera desde los 2 años de edad por lo que, en la pubertad, los chicos con XYY ya son casi 8 centímetros (tres pulgadas) más altos que otros niños.

Esto hizo mucho más fácil el proceso de traducción. También existen un par de ejemplos en el TO en los que no se habían incluido la medida o talla equivalente en español:

Inglés	Español	
One family with two six-foot sons remarked that the extra height in the boy with XYY was accounted for in leg length (Unique).	Una familia con dos hijos de seis pies (1,82 m) declaró que la altura adicional en el niño con XYY se explicaba por la altura de las piernas (Unique).	Se ha añadido la altura en metros entre paréntesis como aclaración.
These included being picked on as a ringleader; a stooping posture; unfair expectations; size 17 feet; finding shoes and clothes; seating on public transport; being stared at; back weakness and bullying.	Entre ellas se incluían que se les elijan como cabecillas, ir encorvados, expectativas injustas, talla 17 de zapatos (53 en España), tener que encontrar zapatos y ropa, sentarse en sitios públicos, las miradas de la gente, el dolor de espalda y el acoso.	Se ha añadido la talla en España entre paréntesis como aclaración.

En estos pocos casos el conflicto es el de si escribir las unidades de medida métricas o tallas que se usan con mayor frecuencia en los textos en español, o las unidades de medida habituales en los países anglosajones y por lo tanto más cercanas al texto original, lo que sería una traducción literal de estas medidas. En este caso hemos escogido escribir las medidas que se usan en España junto con las que se utilizan en los países anglosajones, pues es lo que el escritor del texto ya ha hecho con el resto de medidas. Además, al ser un texto que pretende informar a un público no especializado y que no debe complicar el entendimiento del lector ya que pretende tranquilizar y ayudar a este, opinamos que es más fácilmente entendible y más natural poner estas medidas entre paréntesis para que no haya confusión.

Terminología:

Hemos tenido algunas dificultades en cuanto a la terminología a pesar de que los textos no contaban con un lenguaje altamente especializado. Aún así, sí existían algunos términos del ámbito sanitario que nos han resultado problemáticos a la hora de traducir.

El primer término con el que nos encontramos y tenemos problemas es “set of chromosomes”. Primero pensamos en traducirlo como conjunto de cromosomas, pero luego nos damos cuenta de que es una traducción demasiado literal. Después de investigar las diferentes alternativas para la traducción de este término, nos encontramos indecisos entre “dotación cromosómica”, que era una de las opciones que me mostraba ProZ y, a nuestro parecer, la más especializada, y “juego de cromosomas”, menos especializada pero que un receptor no especializado entiende mejor, como sería el lector de estos textos. Al final optamos por “juego de cromosomas”, que es también como viene el término en Wikipedia, que a pesar de no ser una página especializada sí sirve para hacerte con una idea general de lo que consultes, al igual que los textos traducidos en este trabajo.

También tuvimos dificultades a la hora de traducir “sperm cells”, pues no sabíamos exactamente a qué se refería el término, pues la traducción literal, “células de esperma”, no es

correcto en español. Primero, pedimos información a una conocida que trabaja como médico en una clínica de reproducción asistida para que pudiera ayudarnos a comprender mejor el proceso que explicaban en el texto, ya que se especializa en estos temas. Después, una vez que lo habíamos entendido, pasamos a buscar la traducción del término. Pensamos en poner esperma, pero el esperma es algo incontable y en el texto hablaban de algo contable. Al final, escogimos el término “espermatozoides”, que es a lo que pensamos que se refieren en el segmento en el que aparece este término.

Además, en el texto aparece una gran cantidad de veces la palabra “boys”. Literalmente se podría traducir por “chicos”, pero esto no siempre funcionaba en el texto ya que muchas veces usaban el término para referirse a niños de poca edad, por debajo de la pubertad. Al principio, al estar centrados en la concordancia, queríamos poner o bien chico o bien niño en todos los casos en los que apareciera “boys”, pero al final optamos por ser más flexibles y utilizar ambas palabras, dependiendo de cuál fuera el contexto de la frase.

Equivalencias en titulaciones:

Consideramos que uno de los mayores problemas en la traducción son las diferencias culturales entre los textos origen y los textos meta, al menos en las lenguas de trabajo de esta traducción comentada, el inglés y el español. A pesar de que hay algunos textos en los que esta dificultad se agranda, como podría ser en uno jurídico, donde los sistemas son distintos y funcionan de diversa manera, por lo que resulta difícil que el receptor del texto entienda bien la traducción en muchas ocasiones. Sin embargo, no son estos los únicos escritos en los que esta diferencia se convierte en un problema, sino que puede suceder con muchos otros tipos. Esto, por supuesto, también ocurre en los textos traducidos en este trabajo de fin de máster. Existen algunos títulos profesionales y oficiales que tienen un equivalente en español, como lo sería el título universitario (español) o *university degree* (inglés) que aparece en el texto, pero hay otros que no corresponden de forma exacta con ningún título en inglés y tienen nombre propio difícil de trasladar al otro idioma. En esos casos, tenemos la opción de hacer un calco y ponerlo exactamente igual y esperar que el lector del texto meta tenga conocimientos de la lengua original del texto o de la cultura de este y entienda el término inglés, o también de buscar algún título o certificado parecido de España y cambiar el nombre por completo, pero no nos parecían la opciones más adecuadas en este caso. Hemos decidido, por lo tanto, escribir el nombre completo de ambos títulos para que se entendiera mejor y, en el peor de los casos, para que los receptores del texto pudieran buscar y encontrar información más fácilmente sobre estos certificados o títulos. El resultado es el siguiente:

Inglés	Español
GCSE	Certificado General de Educación Secundaria
A levels	Advanced Levels

Se puede ver que *GCSE* está además traducido al español ya que el nombre completo si tiene traducción a pesar de no tener un certificado equivalente en España. Por último, cabe decir que

en este fragmento del texto en concreto, hay a continuación de cada nombre una pequeña explicación que han añadido los autores del texto indicando que son un título académico y un examen académico respectivamente y las edades a las que se suelen realizar, lo que ayuda mucho a la comprensión de esa parte específica del texto y me permite por ello optar por esta solución.

Cambio a oración negativa:

En algunos segmentos, cuando nos surgía el problema de no saber cómo traducir cierto segmento o no acababa de gustarnos la opción elegida, hemos utilizado una técnica de traducción que aprendimos en el Máster de Traducción e Interpretación en los Servicios Públicos de la universidad de Alcalá, en la asignatura especializada de traducción en el ámbito sanitario, aunque podría valer también para otro tipo de ámbitos y textos. La técnica consiste en usar contrarios, es decir, si en un texto original en inglés encontramos una frase que, por ejemplo, esté dando instrucciones, y comience con “*Remember to wash your hands*” y lo tenemos que traducir al español, podemos poner “No te olvides de lavarte las manos”, en lugar de “Acuérdate de lavarte las manos”, pues esta última opción es más idiomática. Además, en ciertos casos no hay una palabra exacta en la lengua meta pero sí existe el contrario de esta palabra o la negación de esta, usando el “no”. Es una técnica que hemos decidido utilizar en frases como la siguiente:

Inglés	Español
Some boys needed learning support to keep them on task.	Algunos niños necesitaron apoyo al aprendizaje para que no distraerse de sus tareas.
Being unable to communicate is frustrating.	Es frustrante no ser capaz de comunicarse.

En lugar de “que se mantuvieran centrados en sus tareas” o una traducción similar, hemos optado por escribir una oración de negación; “no se distrajeran de sus tareas”. De igual manera, hemos pensado que resultaba más natural y que se usa más “no ser capaz” que “ser incapaz” en este tipo de oraciones en español.

Formato:

Al comenzar este trabajo, ni siquiera pensamos en el formato del texto o, al menos, no consideramos que fuera a haber ninguna dificultad relacionada con este, dado que estábamos utilizando la herramienta de traducción SDLTrados Studio y al exportar el documento traducido lo hace en el mismo formato que el TO. Además el TO no contábamos con tablas o imágenes, las cuales muchas veces crean dificultades. Sin embargo, sí que tuvimos algunos problemas.

Al revisar el documento ya traducido, notamos que había cambios en los colores del texto. Normalmente, los títulos tienen color azul y el resto del texto color negro, pero en algunas partes se habían mezclado y hubo que cambiarlo a mano, si contar con ninguna herramienta. También resultó haber una gran cantidad de espacios dobles que no había visto a primera vista que

tuvimos que quitar con cuidado de que no se desordenara el resto del texto, como por ejemplo los puntos o pequeños cuadrados al inicio de listas o las frases de las personas entrevistadas, que estaban entre comillas inglesas. Respecto a las comillas, optamos por sustituir todas las que encontré en el texto por comillas angulares en lugar de mantener las inglesas, según indica Fundéu BBVA (2018):

1.1 Las comillas angulares, latinas o españolas (« »). Pese a no ser las más accesibles en los actuales teclados y dispositivos, son las que las Academias de la Lengua recomiendan en textos impresos.

1.2 Las comillas inglesas (“ ”). Lo adecuado es emplearlas en segunda instancia, es decir, cuando se desea entrecomillar un texto o una palabra enmarcados dentro de un texto ya entrecomillado con las angulares.

Otra dificultad encontrada en el texto son los porcentajes. A pesar de que en el TO algunos estaban escritos con el símbolo del porcentaje (%) y otros con letra (“per cent”), decidimos ceñirme al texto y no cambiar unos u otros para que todos estuvieran escritos de la misma manera. Sin embargo, lo que sí hicimos es añadir un espacio duro entre el número y el símbolo de porcentaje. En español lo gramaticalmente correcto es que haya un espacio antes del símbolo %, y el espacio duro sirve para evitar que se produzca un salto automático de renglón en el lugar donde se inserta, al contrario que el espacio normal; en definitiva, une a los dos elementos y no permite que se separen haciendo que el número esté en una línea y el símbolo en otra. Por lo tanto, un 10% en el texto inglés pasaría a quedar como 10 % en el texto traducido, 15% pasa a ser 15 %, etc.

10. Borrador de la traducción

Aquí se muestra la primera versión de la traducción, es decir, el borrador. Hay ciertas cosas que se han cambiado o modificado, y las que se señalan con colores han sido revisadas. Para que fuese más claro, hemos utilizado dos colores, el verde para cosas que se tenían que revisar o que tenían varias opciones posibles en verde, y la terminología que era más específica, complicada, o que tenía que revisar, en amarillo.

10. 1 Texto 1

Vivir con XYY

rarechromo.org

¿Qué es XYY?

El XYY es una variación genética en la que los niños y hombres tienen un cromosoma Y extra. Normalmente, la mayoría de células de nuestro cuerpo tienen 46 cromosomas. Los niños y hombres con XYY (también llamado 47,XYY) tienen un cromosoma Y adicional. Cerca del 90 por ciento de las personas con XYY tienen el cromosoma Y adicional en todas las células del cuerpo, mientras que alrededor de un 10 % tienen una mezcla de células que contienen XY y XYY (lo que se denomina **mosaico XYY**).

¿Qué es un cromosoma?

El cuerpo humano se compone de un gran número de células y dentro de la mayoría de células se encuentra un **núcleo** que contiene el mismo **juego de cromosomas**. Los cromosomas están hechos de largos **fragmentos de ADN** que codifican nuestros genes. Los genes son las instrucciones que muestran a nuestros cuerpos cómo crecer, desarrollarse y trabajar. Una célula típica tiene 46 cromosomas, 22 cromosomas "**autosomas**" (numerados del 1 al 22) y dos **cromosomas "sexuales"**; las chicas suelen tener dos cromosomas X y los chicos uno X y uno Y.

¿Cómo se puede detectar el XYY?

A la mayoría de chicos con XYY no se les llega a diagnosticar. Llevan a cabo su vida sin ser conscientes de su cromosoma Y extra. Se puede descubrir por casualidad durante un diagnóstico prenatal que se realice por una razón que no esté relacionada con el XYY. Un **análisis cromosómico del líquido amniótico** mostrará el cromosoma Y extra. A un pequeño número de chicos se les diagnostica gracias a un examen genético que se realiza en la infancia.

Consecuencias principales del XYY

Consecuencias en la mayoría de niños y hombres:

- Tienen una apariencia normal, aunque suelen ser altos.
- Ningún problema médico o enfermedad representativa.
- Inteligencia dentro del rango habitual. Un CI medio por encima de 100, pero puede algunos niños necesiten apoyo didáctico extra.
- Ningún problema relacionado con los órganos sexuales o la pubertad.
- Probablemente, un mayor vulnerabilidad a problemas de comportamiento, incluida la **hiperactividad**.
- Probablemente, una mayor vulnerabilidad al estrés.

Aprendizaje/Educación/Aprender

Normalmente, los chicos alcanzan niveles de inteligencia normal. Un estudio de 60 chicos mostró que su CI medio era de 105 y que solía oscilar entre 65 y 129. Otro estudio más reciente de niños que fueron diagnosticados durante el embarazo mostró que el CI oscilaba entre 100 y 147. En comparación con sus hermanos y hermanas, la mayoría de los chicos con XYY muestran una pequeña disminución del CI, pero no más de la que se podría esperar dentro de la variación natural entre miembros de una misma familia.

Estatura

Es posible que los chicos sean **excepcionalmente** altos. Tienen una altura media al nacer; el crecimiento se acelera desde los 2 años de edad por lo que, en la pubertad, los chicos con XYY ya son casi 8 centímetros (tres pulgadas) más altos que otros niños. La altura final cuando son adultos es, de media, de 188 centímetros (6'2") , y algunos chicos son mucho más altos.

Ser alto es habitual, pero pocos chicos son así de altos.

¿Cómo de frecuente es el XYY?

Se estima que uno de cada 1000 chicos tiene un cromosoma Y extra. La mayoría no sabe que tiene este cromosoma extra.

Puntos a tener en cuenta

Todos los niños progresan mejor en un entorno seguro, afectuoso y estimulante donde se reconozcan sus necesidades y se proporcione cualquier ayuda profesional que necesiten. Esto es especialmente cierto en chicos con XYY; un hogar así puede ayudar a compensar cualquier signo de inmadurez o **vulnerabilidad** que puedan tener.

- **Habla:** la mayoría de los chicos con XYY empiezan a hablar a la edad esperada, pero es el doble de común que tengan **retraso del habla** respecto a otros niños. En casa, sirve de ayuda un entorno que incentive la conversación espontánea. Gracias a la **logopedia** temprana, muchos chicos se ponen al día antes de iniciar la escuela primaria y ,en la adolescencia, este retraso del habla ya se ha resuelto para la gran mayoría.

- **Rabietas:** algunos chicos tienen tendencia a sufrir rabietas infantiles fuertes y de larga duración y es posible que algunas técnicas parentales como evitar desencadenantes, tácticas de distracción o un tiempo de descanso no funcionen. Estas rabietas disminuyen a medida que maduran y hablan de forma más fluida, y la mayoría de niños cuando son más mayores no son más agresivos que cualquier otra persona.
- **Colegio:** normalmente, los niños con XYY van a escuelas convencionales pero, a pesar de su inteligencia, suelen necesitar apoyo adicional. Algunos de ellos tienen cierto grado de dificultad en el aprendizaje pero, con apoyo temprano, normalmente con la alfabetización, no es habitual que los problemas continúen.
- **Atención:** los chicos con XYY son activos por naturaleza y para algunos es difícil estar quietos o concentrarse. Les va mejor en un entorno en el que puedan estar activos.
- **Escritura:** algunos chicos tienen tendencia a ser lentos con tareas como dibujar, escribir y recortar. La mayoría consiguen ponerse al día practicando más en la escuela primaria, pero unos pocos avanzan más rápido con ayuda de **terapia ocupacional**. Puede que a estos chicos les sirva de ayuda tener acceso a teclados y ordenadores.
- **Relaciones sociales:** muchos de los chicos no tienen problemas para socializar. Un pequeño número de ellos se encuentra incómodo en grupos, y pueden parecer inmaduros, distantes o nerviosos. El colegio puede resultar particularmente complicado para ellos y para las familias pueden resultar útiles las técnicas de conducta y habilidades sociales.

¿Cuál es la causa del XYY?

La causa habitual del XYY es que hubiera un cromosoma Y extra en el esperma del **óvulo fecundado** que acabó produciendo el bebé. Cuando se forma el **esperma**, se divide un par de veces y comparte cromosomas de forma equitativa entre las células recién formadas. En ocasiones, las células no se dividen de forma uniforme y los cromosomas no se comparten como sería de esperar. Este es un suceso totalmente aleatorio. Ser padres cuando se es más viejo no lo causa. No se sabe de ningún caso donde algo que hicieran o dejaran de hacer los padres antes del embarazo o durante el embarazo causara que su bebé tuviera un cromosoma Y extra.

Pubertad y tener hijos

La pubertad en chicos con XYY es completamente normal. Las evidencias actuales sugieren que los hombres con XYY tienen relaciones, se establecen y tienen hijos a la misma edad que los hombres con XY.

Cómo comunicarlo

Decidir cuándo hablar a un niño del cromosoma extra es algo personal, pero una vez que el chico sea lo suficientemente mayor como para tener hijos, tiene derecho a saberlo. Muchas familias se lo comunican a los chicos en **la adolescencia temprana**. Llegado el momento, puede ser útil recurrir a la experiencia de un grupo de apoyo o un genetista experto.

Respecto a otros tipos de profesionales que cuiden de su hijo suele ser mejor comunicárselo según vaya siendo necesario.

Las familias dicen...

... un gigante amable.

... simpático, extrovertido y querido.

... una memoria increíble para lo que le obsesiona.

... una mente fascinante, algo descentrada.

... como vivir con un adolescente durante 15 años.

... cuando me lo dijeron, fue devastador.

... una parte central de la familia,

le gusta dar y recibir amor.

Información y apoyo.

Rare Chromosome Disorder Support Group,

The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, United Kingdom +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

AXYS

PO Box 872, Pine, CO 80470-0872 USA

info@genetic.org | www.genetic.org

www.facebook.com/groups/AXYS.XYY

Grupos de Facebook

XYY Chromosome Disorder

www.facebook.com/groups/31905218415

47XYY syndrome support group

www.facebook.com/groups/1406286052987882

Unique menciona foros de mensajes y páginas de internet de otras organizaciones para ayudar a las familias a buscar información. Esto no quiere decir que estemos de acuerdo con su contenido o la responsabilidad por ello.

Cuando quiera más información, *Unique* puede ayudar. Podemos contestar a preguntas individuales y publicamos un panfleto completo sobre XYY y un estudio de día. También publicamos un folleto para niños y otro para padres que están considerando informar a sus hijos, a otros miembros de la familia u otras personas sobre esta condición genética.

Esta hoja de información no sustituye los consejos médicos de su doctor. 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. Mary Linden, departamento de pediatría, National Jewish Medical and Research Center, Denver, Colorado, USA, y por el asesor médico jefe de Unique en 2004. Versión 1.1 (AP). Traducción al español de Violeta Moro Medrano y revisión de.....

Copyright © Unique 2020

10. 2 Texto 2

XY Y

rarechromo.org

Crecer/crecimiento con XY Y

5 años

8 años

11 años

13 años

15 años

16 años

17 años

Síndrome del/de XY Y

Aproximadamente, uno de cada 1000 chicos tiene cromosomas XYY. En las células del cuerpo, en lugar de contar con 46 cromosomas, incluyendo un cromosoma X y uno Y, tienen un cromosoma X y dos Y, 47 en total. El impacto del cromosoma Y extra es **extremadamente/ altamente/ muy variable**.

La gran mayoría de niños y hombres con un cromosoma Y extra nunca llegan a ser conscientes de ello, porque no tienen síntomas que lleven a un **diagnóstico**. Solo se diagnostica a una pequeña parte de los niños y hombres con XXY: las estimaciones recientes sugieren 2.5 % en Reino Unido y 20 % en Dinamarca.

Características principales

- **Apariencia/aspecto** normal, normalmente altos.
- Inteligencia dentro del **rango habitual**,
pero existe una mayor necesidad de apoyo educativo,
en especial al leer y escribir.
- **Mayor/aumentada** vulnerabilidad al **TDAH**
(trastorno por déficit de atención con hiperactividad)
- **Mayor/aumentada** vulnerabilidad a trastornos del espectro del autismo.
- Puede que un **mayor/aumentado** riesgo de **asma** y **epilepsia**.

Fuentes

Recientemente, se identificaron más de 700 estudios publicados sobre las consecuencias de tener un cromosoma sexual extra (Leggett 2010). Esta guía muestra información principalmente de estudios clave, pero también de algunos estudios de cribado temprano. Son los que se indican a continuación:

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

Estudios de seguimiento de bebés que se identificaron durante el embarazo: Linden 2002; Lalatta 2012

Estudios de seguimiento de bebés, niños y hombres a los que diagnosticaron debido a algo inusual: Schiavi 1984; Theilgaard 1984.

En publicaciones recientes, se estudia a los bebés identificados durante el embarazo, así como a los niños y hombres identificados a causa de algún problema. Estos estudios ayudan a descubrir los posibles problemas del XYY, pero pueden dar una impresión equivocada de cuán comunes son estos problemas: Geerts 2003; Ross 2009; Stochholm 2010; Bishop 2011; Bryant 2012; Cordeiro 2012; Ross 2012; Stochholm 2012; Tartaglia 2012; Bardsley 2013; Lepage 2014.

Los chicos que se indican en Bishop 2011 formaron una cohorte para un estudio conocido como Diesc. Los resultados del estudio se reportaron a los miembros de Unique y aquí se refiere a ellos como Diesc 2010. La información adicional procede de las familias Unique. Unique tenía 290 XYY miembros cuando se escribió esta guía. En 2003, 43 miembros completaron una encuesta y, en 2014, 46 familias o jóvenes con XYY completaron una encuesta.

Cómo sabemos acerca del XYY

Si no diagnostican a la mayoría de niños y hombres con XYY, ¿cómo sabemos el impacto del cromosoma Y extra?

Los estudios publicados investigan distintos grupos de niños y hombres con XYY:

- Estudios de cribado de bebés recién nacidos en los que se observó a los bebés que tenían XYY hasta convertirse en adultos
- Estudios de seguimiento de bebés que se identificaron por casualidad durante el embarazo.
- Estudios de seguimiento de bebés, niños y hombres que fueron diagnosticados por algún problema, normalmente de habla o comportamiento.

Los dos primeros tipos de estudios son de gran ayuda a la hora de prever cómo de probable es que un niño tenga problemas debido al cromosoma extra o si necesitarán algún tratamiento o apoyo especial. Muestran que no todos los niños tienen problemas. Estos estudios también ayudan a describir algunos de esos problemas.

El tercer tipo de estudio se centra en el extremo más grave del espectro de los niños y hombres con XYY a los que diagnostican porque tienen algún problema. Este tipo de estudio ayuda a describir qué problemas existen. Recientemente, los estudios también han empezado a **fijarse/centrarse** en tratamientos efectivos y en los genes del cromosoma Y que puedan ser la base de cualquier problema.

Causas

Los niños con cromosomas XYY tienen el cromosoma Y debido a sus padres. En la gran mayoría de los casos, si no en todos, los dos cromosomas Y no consiguen separarse cuando se forma el esperma. Durante este proceso, una célula debe primero replicar sus cromosomas para producir dos copias de cada y luego se divide dos veces para producir cuatro espermatozoides. En algunos casos, ambos cromosomas Y van a la misma célula y cuando esta fecunda un óvulo (cuando se crea un bebé) se produce un embrión con dos Ys. También es posible que ocurra un suceso similar en las fases tempranas del desarrollo del embrión.

Características físicas principales

Estatura: altos

Los niños y hombres con XYY suelen ser, aunque no siempre, más altos que sus compañeros. Es común que alcancen una altura de 6'3" (1,88m) o más. Existe cierta incertidumbre sobre cuándo se empieza a notar la altura adicional, pero dos estudios recientes que incluían un total de 134 niños y hombres descubrieron que la altura era normal hasta los 6 años aproximadamente y después comenzaba a aumentar. A los 11 años, casi todos los niños eran más altos que la media y a los 13 casi todos los niños eran considerablemente más altos que sus compañeros. La mayoría de niños mayores de 6 años estaban dentro del 15 % de niños más altos de su edad y la mayoría de más de 13 años se encontraban dentro del 2 % más alto. Todos los niños tenían proporciones normales y la mayoría tenían un peso normal para su altura, aunque, en un reciente estudio americano, algunos niños mostraban una tendencia a sufrir sobrepeso por la parte del vientre (adiposidad central) (Ratcliffe 1990; Geerts 2003; Ottesen 2010; Bardsley 2013).

Una encuesta de las familias de Unique indicó unos resultados ligeramente diferentes. Entre las 26 familias que le contaron a Unique cuándo se empezó a notar la altura o estatura excepcional de sus hijos, ocho lo observaron al nacer o durante la infancia, siete durante preescolar, tres durante la primaria y en ocho niños no se notó la altura adicional hasta la pubertad. Seis de las 19 familias con un hijo menor de 16 dijeron que su altura no era inusual/poco usual y algunos de los niños eran menudos para su edad. Una familia con dos hijos de seis pies (1,82 m) declaró que la altura adicional en el niño con XYY se explicaba por la altura de las piernas (Unique).

Altura: ventajas y desventajas

Al preguntarles por las ventajas y desventajas de la altura adicional, los padres de Unique indicaron muchas más desventajas. Entre ellas se incluían que se les elijan como cabecillas/como líderes, ir encorvados, expectativas injustas, talla 17 de zapatos (53 en España), tener que encontrar zapatos y ropa, sentarse en sitios públicos, las miradas de la gente, el dolor

de espalda y el acoso. Las mayores ventajas se encuentran en los deportes como el baloncesto y como una ayuda para su autoestima. Los hombres con XYY llevan mejor la altura adicional; solo cuentan como desventaja darse en la cabeza, comprar pantalones y llamar la atención o que se metan con ellos en el colegio.

Cabeza grande

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

Ojos ligeramente separados

Estudios recientes han destacado el hecho de que los ojos de los niños pueden estar ligeramente más separados que los de otros niños con cromosomas XY. El puente de la nariz también puede ser algo más ancho y la zona de las mejillas ligeramente plana. Estas características son muy sutiles y los padres no lo suelen notar a no ser que se lo señalen (Lalatta 2012; Bardsley 2013).

«El XYY es un problema difícil de entender, ya que tienen un aspecto muy normal ».

Dientes

Es probable que los niños con XYY tengan dientes más grandes con raíces más largas que otros niños. Además, es posible que tengan una mandíbula inferior sobresaliente y **maloclusión**. Se han descubierto problemas dentales en, aproximadamente, 1 de cada 5 niños (20 %) (Lähdesmäki 2004; Bardsley 2013).

Los padres de Unique declararon un número mucho mayor de algún tipo de problema dental: 3 niños de cada 4 (14/19). Estos problemas incluyen que no se les caigan los dientes de leche, **aglomeración de dientes**, mala calidad del **esmalte dental** y la falta de algún diente. Puede que la causa de algunos de estos problemas dentales no sea el cromosoma Y extra. A algunos niños les tuvieron que quitar los dientes debido a la aglomeración. Otros llevaron aparatos para corregir la posición de los dientes.

«Demasiado grandes para su boca, pequeña. Se ha tenido que quitar muchos dientes para dejar espacio para los nuevos. Además, tiene tendencia al deterioro de los dientes, sin importar cuánto se los lave. »12 años

Genitales

Una gran **reevaluación** reciente descubrió que la mayoría de los chicos, sin importar su edad, tienen **testículos aumentados**, pero los investigadores no encontraron ninguna evidencia de niveles hormonales más altos relacionados con este hecho y no están seguros de lo que esto significa. La misma reevaluación no descubrió ninguna disminución de anomalías genitales tales como **testículos no descendidos** o **hipospadias**, donde el agujero, en lugar de estar al final del pene como es habitual, está en la parte inferior (Ross 2009; Bardsley 2013). Una reevaluación de miembros de Unique entre los 5-18 años indicó que los testículos aumentados pueden ser algo menos común de lo que sugiere el estudio: solo 3 de 21 familias confirmó esta característica, aunque puede que el aumento de tamaño no sea algo que las familias noten.

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 de 89) de los chicos en un gran estudio reciente, en comparación con los niveles generales en la población, de 9.6 % (Bardsley 2013). Los autores señalan que el cromosoma Y extra puede amplificar el riesgo de **atopia (hipersensibilidad alérgica)**, ya que hay una mayor prevalencia de atopia/asma y el tamaño de la vía respiratoria es menor en chicos que en chicas. La encuesta de 2014 de Unique mostró una frecuencia menor del asma, en 5 de 20 niños, de diferente gravedad, pero todos los chicos usaban inhaladores, y a uno de ellos le hospitalizaron de forma repetida por asma. Unique también descubrió un índice alto de infecciones de pecho en los primeros tres años de vida o más adelante en la infancia; 14 de 21 familias lo indicaron.

■ Convulsiones

Existe la posibilidad de que las convulsiones sean más comunes en chicos con XYY que en el resto de la población. El estudio más completo al respecto descubrió que entre los niños diagnosticados antes de nacer, 1 de 35 sufría convulsiones, lo que daría un índice del 3 % en

comparación con el 1 % de los niños que no estaban afectados. Se tratan con **medicamentos antiepilépticos** normales.

La encuesta de Unique también indicaba que entre este grupo altamente seleccionado, las convulsiones eran más comunes de lo esperado en el resto de la población. Ocho de 32 familias (el 25 por ciento) mencionó las convulsiones; esta fue, con creces, la condición médica más común que se mencionó. Esto se puede explicar, al menos en parte, por el hecho de que los niños con epilepsia tienen más probabilidades de que se examinen sus cromosomas. Dos niños dejaron de sufrirlas en la adolescencia y no se han recibido declaraciones de convulsiones en adultos.

En la encuesta de 2014, 2 de 21 niños sufrían convulsiones. Uno de los casos estaba relacionado con fiebre. Se diagnosticó a ambos después de nacer.

■ ¿Los hombres con XYY fallecen antes?

Dos grandes estudios de seguimiento en hombres con XYY revelaron que es probable que fallezcan antes que otros hombres. Un estudio de todos los hombres diagnosticados con XYY en un país, Dinamarca, mostró que la esperanza de vida de los hombres con XYY era de 10 años menos que otros; los hombres con XYY murieron a los 68 años de media, en lugar de a los 78. Ambos estudios indicaron un aumento de fallecimientos por enfermedades respiratorias, y el estudio danés mostró más muertes por cáncer, trastornos neurológicos y accidentes. Aún no se saben las **razones subyacentes** de esto, pero puede suceder debido a las condiciones socioeconómicas de los hombres. (Swerdlow 2001; Stochholm 2010; Stochholm 2012).

■ **Control motor** bueno. **Tono muscular** bajo

Una serie de estudios han observado el control motor y la coordinación en niños con XYY. Los **estudios de cribado/criba**: a largo plazo descubrieron que, en general, los niños tenían una coordinación motora reducida, lo que quiere decir que era más probable que tuvieran problemas con tareas como escribir, dibujar y cortar con tijeras, así como de equilibrio. En dos estudios posteriores en grupos diagnosticados antes de nacer, los padres indicaron un retraso motor y falta de coordinación en el 25-35 % (3 de 12 y 4 de 15) de los niños. Los estudios posteriores evaluaron esto de forma independiente y descubrieron que los niños con XYY realizaban ligeramente peor tareas de fuerza, velocidad y destreza (Ratcliffe 1999; Ross 2009; Leggett 2010).

El estudio de cohorte más grande observó que los temblores leves eran comunes y se podían ver mientras los niños descansaban o cuando se movían (temblor intencional) en el 43 % (39 de 90) de ellos. En la mayoría de niños los temblores son demasiado leves como para afectar la escritura. En este estudio también se observó un tono y fuerza muscular bajos en la mitad de los 35 niños diagnosticados con XYY antes de nacer. Aunque normalmente estos síntomas son leves, pueden afectar a la escritura o a otras habilidades y, si este es el caso, puede que sea necesario apoyo adicional o terapia ocupacional. Otros estudios confirman estos descubrimientos y muestran que los temblores intencionales son más frecuentes e intensos con XYY (Theilgaard 1986; Ratcliffe 1999; Geerts 2003; Bardsley 2013).

Una encuesta de Unique de 2003 respalda ampliamente estas observaciones, en la que 36 familias (84 por ciento) indicaron un problema o de control motor o de equilibrio (Unique). La encuesta de Unique en 2014 volvió a confirmar estos descubrimientos, donde los niños diagnosticados en la infancia tenían más probabilidades de verse afectados. El tono muscular bajo tenía múltiples repercusiones en el equilibrio, la postura, el aguante, las actividades deportivas y la escritura. Los temblores eran menos comunes que en los estudios, con solo 2 de 21 niños con temblores en las manos.

Características educativas

Habla y lenguaje

El habla y lenguaje es una preocupación común, y tener un cromosoma Y extra aumenta la probabilidad de que un niño tenga dificultades con el habla y el lenguaje. Algunos estudios tempranos indicaron un retraso en el habla en hasta la mitad de los niños con XYY, lo que lo hacía más del doble de común que en niños sin un cromosoma Y extra (Ratcliffe 1999; Geerts 2003). Los estudios más grandes y recientes mostraron que se encontraban algunos problemas de habla en todas las edades, aunque no en todos los niños, y que los niños solían tener dificultades con el lenguaje y los exámenes verbales, a pesar de que el CI (cociente intelectual) se encontraba normalmente en un rango normal. En particular, tenían dificultades con el lenguaje metafórico o ambiguo, al expresarse y con la memoria verbal. Una pequeña parte desarrolló tics verbales leves como los chasquidos o el tartamudeo (Ross 2009; Leggett 2010; Bishop 2011; Cordeiro 2012; Tartaglia 2012).

Además, el estudio de R.U. con 58 niños, algunos de ellos miembros de Unique, que llamó la atención al alto índice de trastornos del espectro del autismo (de 10 a 20 veces mayor que la prevalencia estimada en la población general), también descubrió que entre los niños que no tenían autismo, los perfiles de comunicación sugieren que las características de autismo leves

eran comunes (Bishop 2011). Los padres informaron a los investigadores de que el entendimiento del tono de voz, los gestos y el lenguaje corporal en estos niños era bueno, pero la comunicación solía ser un problema. Los investigadores dijeron que aunque a los niños les costaba expresarse de forma clara, tenían intereses variados y podían reformular frases que otros podrían no entender. Los niños diagnosticados durante la infancia tendían a tener dificultades con todos los aspectos de la comunicación, especialmente para entender el significado de las palabras y cómo cambian en diferentes contextos (estudio DIESC).

Un pequeño estudio de niños diagnosticados en el embarazo descubrió que la edad a la que los niños empezaban a decir las primeras palabras era entre los 12 y los 42 meses (Lalatta 2012).

La evidencia de Unique muestra que el retraso en el habla es, como era de esperar, mucho más común en los niños diagnosticados después de nacer que en aquellos diagnosticados antes. Sin embargo, en ambos grupos hay niños con y sin retraso y dificultades en el habla. La gravedad entre ambos grupos varía mucho. Normalmente, aunque no siempre, los niños diagnosticados después de nacer tienen más dificultades. La gran mayoría de los niños reciben terapia del lenguaje y logopedia y dejan atrás los problemas del habla, así que para la mayoría de los adultos deja de ser un problema.

Los problemas del habla más comunes que se descubrieron en Unique son el retraso del habla, especialmente al hablar, juntar palabras, hablar de forma clara para que otros lo entiendan, y usar palabras más complejas. El entendimiento, por lo general, va por delante del habla, y en la experiencia de Unique varía desde un entendimiento avanzado para la edad a ir algo retrasados, aunque menos que en el habla. La debilidad o flacidez de los músculos faciales (hipotonía oral) puede ser la base del habla poco clara y responde bien a la logopedia. Es común tener dificultades al evocar palabras o la palabra correcta, lo que resulta en una forma de hablar lenta y a problemas en la conversación. Es posible que las frases sean cortas, con una sencilla **estructura «telegráfica»**. Los problemas del habla se notan especialmente en situaciones sociales. En el extremo más grave del espectro, es posible que se diagnostique a los niños con un trastorno específico como apraxia del habla (donde uno es incapaz de decir lo que quiere). Como se ve en las publicaciones médicas, una pequeña minoría de niños desarrolla tartamudeo o tics verbales tales como aclararse la garganta, decir «ahh» de forma repetida, hacer sonidos de succión o repetir una palabra o sonido de forma involuntaria, y el tartamudeo puede continuar en la edad adulta.

Entre los niños por debajo de la edad escolar, el retraso del habla podría ser grave, con un vocabulario limitado a menos de 5 palabras, y los niños individuales mostrarían un retraso del habla y el lenguaje de 2 años. La claridad en el habla era una preocupación común.

Entre los niños en edad de ir a primaria, había una mejora general, pero los niños de 9 o 10 años aún tenían dificultades con la conversación, las palabras complejas y la narrativa continua. La claridad en el habla mejoró en general, pero siguió siendo un problema para unos pocos, en especial al hablar deprisa.

Entre adolescentes, había un índice alto de habilidad con el habla y el lenguaje; algunos chicos hablan con soltura otros tienen problemas para encontrar las palabras, construir frases largas, hablar de forma coherente, usar el lenguaje en situaciones sociales y, a veces, entender lo que se dice o procesando palabras al hablar deprisa. Los problemas con la claridad del habla parecían ser menores que en niños más pequeños.

Es increíblemente común, aunque no universal, que los niños solo entiendan el lenguaje sencillo y no entiendan dichos, expresiones, jerga, chistes o la ironía. Es posible que necesiten que se les explique la parte graciosa de estos. Los ejemplos incluyen los siguientes: *Si alguien dice que está lloviendo a cántaros, miro fuera (adolescente con XYY). Cuando mi marido se hizo daño, estaba bromeando y dijo «mira lo que has hecho»; pues mi hijo con XYY se derrumbó y se puso a llorar. Si alguien dice «espera un minuto», cuando se acaba el minuto nos dice que es hora de irse.*

La mayoría de los adultos con XYY le contaron a Unique que ya no tenían ningún problema del habla, dejaron atrás sus retrasos del habla (normalmente con terapia del lenguaje y logopedia) en la infancia o en la adolescencia. Una pequeña parte de los hombres siguieron teniendo dificultades del habla en la edad adulta, como hablar de forma poco clara, «arrastrar» algunas palabras, forzar la conversación o no empezar conversaciones y problemas para encontrar la palabra o término adecuado.

Es frustrante no ser capaz de comunicarse. Algunos llevan el problema con calma; llevan a la gente a lo que quieren o se lo muestran de forma física. Otros se retractan y están en silencio a no ser que hablen solo con una persona, o se derrumban (lloros), pero los gruñidos debido a la exasperación y las rabietas son algo habitual, en especial en niños pequeños. Según la evidencia que tiene Unique, las rabietas disminuyen a medida que los niños aprenden mejor a decir lo

que quieren y desarrollan otras habilidades, así que normalmente mejoran en la adolescencia y desaparecen en la edad adulta.

«Más lento y suena algo menos natural, monótono a veces. Pero mantiene el ritmo con los chistes, las expresiones, la jerga, etc.». 12 años

Aprendizaje y educación

Una encuesta de todos los estudios de niños diagnosticados antes de nacer hasta la fecha mostró un CI (cociente intelectual) en general más bajo de lo que cabría esperar en una familia, pero muy cercano a la media de la población, 100. El CI verbal también era más bajo de lo que se podría esperar, pero, de nuevo, en general estaba dentro de los límites normales de la población general (Leggett 2010). Según un estudio más reciente, los déficits cognitivos suelen ser leves, la mayoría de los niños atienden escuelas convencionales y algunos realizan las actividades en un rango normal o superior (Bishop 2011). El estudio más grande y reciente confirmó los siguientes descubrimientos: De los 36 niños diagnosticados antes de nacer, la media del CI era 102, mientras que de los 44 niños diagnosticados después por diversas razones, el CI era 85. El CI verbal era 101 en el grupo prenatal y 82 en el postnatal (Bardsley 2013).

Los estudios mostraron que tener un cromosoma Y extra hace que sea más probable que un niño necesite apoyo al aprendizaje y, lo que es muy importante, que cualquier dificultad de personas con XYY responde igual a la ayuda que **las dificultades de aprendizaje** de la población general (Götz 1999; Ratcliffe 1999). Un estudio temprano (Ratcliffe 1999) descubrió que la mitad de un grupo de 19 niños diagnosticados al nacer necesitaban ayuda para leer. La encuesta más reciente del R.U. descubrió que los niños con XYY tienen cinco veces más probabilidades de necesitar **educación especial** que la población media. Incluso los niños diagnosticados antes de nacer tenían muchas más probabilidades de necesitar un programa o declaración de apoyo formal que los niños con cromosomas XY, y esta necesidad era especialmente común en niños diagnosticados después de nacer. A pesar de esto, la mayoría de estos niños sobrellevan bien la situación con apoyo en las clases en **escuelas convencionales**. Cerca de un tercio de ellos fue a una escuela o clase especial, normalmente a los 11-13 años debido a la falta de recursos para el apoyo al aprendizaje en institutos grandes. Se indicó que a los chicos de esta encuesta se les daba bien las matemáticas, pero a muchos les costaba algo más la lengua.

Los padres declararon que recibir ayuda en el colegio **marcó/hizo una gran diferencia** en la felicidad de sus hijos y que notaron una mejora en el progreso cuando la ayuda se daba en el lugar (Bishop 2011).

Los descubrimientos de Unique lo confirman. Existe una gran variedad de problemas educativos, desde niños que aprenden de forma entusiasta y exitosa hasta niños que tienen dificultades sociales, académicas y de comportamiento en la escuela. Los niños a los que les parece más fácil aprender tienen más probabilidades de que les hayan diagnosticados antes de nacer, pero algunos niños diagnosticados después de nacer tampoco tienen dificultades de aprendizaje. Entre los niños sin un diagnóstico formal de dificultades de aprendizaje sigue habiendo dificultades, normalmente con la lectura, las palabras (la **dislexia** es común) y el acto físico de escribir, o al procesar información. Una dificultad de aprendizaje más general, que afecte a todas las áreas del plan de estudios, no es común y en Unique es mucho más habitual en niños diagnosticados durante la infancia; pues el retraso en el aprendizaje puede ser una de las razones para hacer el test de cromosomas.

Tipo de escuela

La gran mayoría de los niños empiezan su educación en colegios convencionales (normales), y la mayoría permanecen ahí durante toda su educación. Algunos de ellos son seleccionados para atender escuelas para niños más inteligentes. Los niños diagnosticados antes de nacer tienen más probabilidades de permanecer en escuelas convencionales, pero entre los miembros de Unique diagnosticados después de nacer, la mitad seguía en institutos convencionales después de los 11 años. El cambio a una educación especial se suele dar en los primeros años de secundaria, y se da apoyo tanto por dificultades de aprendizaje como de comportamiento. A una minoría de los niños les funcionó bien la educación en casa. Unos pocos niños en el extremo más grave del espectro fueron a internados especiales.

Como se mostró en los estudios, muchos padres descubrieron que el apoyo educativo era una gran ayuda, y algunos indicaron una gran caída en el éxito de los niños cuando se retiraba este apoyo. La cantidad de apoyo variaba mucho, desde niños que solo necesitaban un aviso para seguir con las tareas, ayuda parental con los deberes o apoyo con la lengua, al leer o escribir, hasta niños que necesitaban una educación especial.

Los padres dijeron que la mejor atmósfera de aprendizaje era una tranquila, sin distracciones y con poco sonido de fondo, estructurada y en grupos pequeños o con una sola persona. Era

mejor que las sesiones fuesen cortas y con descansos frecuentes para moverse. El aprendizaje se hacía más fácil de forma oral, práctica o visual, reduciendo la escritura. Para algunos funcionaba bien el aprendizaje con el ordenador. Aprender al aire libre podría ser de ayuda. Los niños necesitaban ánimos frecuentemente y el ritmo apropiado.

Fortalezas y debilidades

Las fortalezas en el aprendizaje que suelen mencionar los padres incluyen las matemáticas, las ciencias, el arte, el aprendizaje visual, las asignaturas prácticas (carpintería, cocina) y, cuando están interesados, la curiosidad y la memoria. Algunas fortalezas menos frecuentes incluyen actividades físicas (pero no necesariamente deportes de equipo o de contacto) y orientación espacial. Las debilidades incluyen, normalmente, la literatura, tanto leer como escribir, la motivación (es muy difícil persuadirles para que hagan algo), manejar la presión y, sobretodo, concentrarse y no distraerse.

Casi todos los niños tenían dificultades con la concentración y la atención, y necesitaban apoyo para concentrarse. Es mejor que las tareas de aprendizaje sean cortas y con descansos frecuentes. Dificultades específicas al escribir también eran habituales. Muchos niños tenían problemas al sujetar un utensilio para escribir debido al tono muscular bajo en las manos y, en algún caso, a temblores en las manos. Se describía su forma de escribir como sucia o desordenada. Algunos mejoraron al escribir con el tiempo, pero los niños más afectados usaron un teclado o escriba. Sin embargo, un niño tiene «una cursiva preciosa».

Debido a la altura adicional, uno quizá espere que destaquen en los deportes, y así es para algunos niños. El tono muscular bajo que se indicaba como una característica del XY (Bardsley 2013) no impide realizar las actividades deportivas de forma entusiasta y habilidosa. Las familias mencionan una gran variedad de deportes y actividades, con niños a los que les gustaba y que destacaban en deportes tan variados como el ciclismo, la natación, la pesca, el waterpolo, el rugby, la navegación, la equitación y los bolos.

El comportamiento en la escuela es un motivo de preocupación para muchas familias, a pesar de que unos pocos declaran un comportamiento ejemplar o excelente. La mayoría de las familias dicen que se han metido con sus hijos o les han acosado debido a su altura, falta de madurez o a la dificultad que tienen para relacionarse con otros niños. Muchos dicen que sus hijos son alborotadores, y esto es habitual en especial en niños diagnosticados después de nacer. A algunos niños los han excluido.

Dado que la mayoría de estudios se han centrado en los niños, no hay demasiada información sobre lo que hacen los niños después de dejar la escuela. Un estudio publicado en 1999 descubrió que 5 de 19 chicos habían ido a la universidad o en el instituto de formación profesional (Ratcliffe 1999). En Unique, la encuesta de 2014 mostró que de los 9 niños diagnosticados antes de nacer, solo uno dejó la educación a tiempo completo antes de los 18. El nivel más alto de calificación era profesional para dos de ellos, **Certificado General de Educación Secundaria** (un título académico que se suele realizar a los 16) para otros dos, **Advanced Levels** (un examen académico que se suele realizar a los 18) para uno y títulos universitarios para dos. Las asignaturas especializadas incluyen ordenadores, producción musical, fotografía, arte y animación, entrenamiento deportivo y ciencias de la educación. Cinco de ellos tenían formación profesional en asignaturas como artes escénicas, medios de comunicación, teatro, ingeniería, arte, música, navegación y formación de servicios uniformados. Los adultos que siguen estudiando a tiempo completo han realizado una gran variedad de trabajos, como limpiar ventanas, trabajar en una cafetería, limpiar, **montar equipos y jardinería**. Los trabajos incluían **trabajar en un almacén**, asistente de encargado de tienda, recolectar residuos y conducir.

De los niños diagnosticados en la infancia, hay una amplia variedad de desenlaces entre aquellos que dejan la escuela con todos los resultados de los exámenes y aquellos sin calificaciones o que no atienden al colegio después de los 14 o 15 años. Sus habilidades reflejan su participación académica: en un extremo se encuentran los jóvenes que apenas son capaces de leer y escribir, y en el otro extremo se encuentran los hombres con un gran curriculum vita con mucha experiencia profesional: extinción de incendios, reanimación cardiopulmonar, flebotomía, dibujo, decoración, trabajo legal, mecánico de motores, **soldadura**, administración y trabajo en almacén. La mayoría de jóvenes han trabajado en ocupaciones tan distintas como enfermería, cáterin, paseador de perros y cajero.

«Cuando era más pequeño, **tenía una esquina tranquila a su disposición** cuando no se sentía capaz de afrontar algo. A los 9 años recibió 10 horas de apoyo particular a la semana para ayudarle a controlar sus arrebatos de ira. Ahora estudia con éxito en una pequeña escuela donde le conocen bien». 10 años

«Normalmente se concentra en sus tareas, a menos que sepa que hay algo divertido planeado para después. En realidad, destaca en la escritura. Tiene una cursiva preciosa». 12 años

«Tiene un retraso del habla y del lenguaje, una capacidad de concentración baja y se distrae fácilmente, falta de autoconfianza y habilidades sociales. Recibe 12 horas semanales de apoyo

en el colegio y mucho apoyo de sus padres. No tiene arrebatos de ira. Este año, en una escuela convencional, ha sacado 10 notas excelentes de final de trimestre, 16 notas buenas y una satisfactoria». 13 años

«Es un niño muy bullicioso y energético que puede ser cariñoso pero sigue teniendo cambios de humor repentinos. Sed persistentes. Querían poner a mi hijo en escuelas para gente con problemas de comportamiento, algo que yo no creía que fuera lo correcto, ya que copia las cosas y se deja influir fácilmente». 16 años

«Está en un grupo de preparación para el trabajo y pasa parte del día fuera de casa la mayoría de días, en cursos y haciendo trabajo voluntario. Estaría bien si pudiera conseguir trabajo a tiempo completo, ya sea remunerado o voluntario». 24 años

Interacciones sociales y trastorno del espectro del autismo

«También se le ha diagnosticado autismo, para lo que hay más ayuda disponible.

Usamos el autismo como su diagnóstico porque los servicios lo reconocen y se esfuerzan por buscar opciones para estos jóvenes». 22 años

Recientemente, varios estudios han mostrado un vínculo entre el síndrome del XYY y el **trastorno del espectro del autismo (TEA)**. Una posible razón por la que ocurren estos cambios en las prácticas de diagnóstico, así que un trastorno que antes se consideraba trastorno del lenguaje o la comunicación ahora puede considerarse como un trastorno del espectro del autismo.

Todos los estudios encontraron una amplia variedad de resultados y al menos dos tercios de los niños no habían recibido el diagnóstico de TEA. Sin embargo, el riesgo de desarrollar comportamientos autistas era significativamente mayor tanto en niños diagnosticados antes de nacer como en niños diagnosticados más adelante. El comportamiento autista se encontró menos en niños diagnosticados antes de nacer, y las características eran más graves en niños diagnosticados en la infancia.

La tasa de diagnósticos es algo controvertido, porque depende de si se incluyen los niños diagnosticados después de nacer (y, por lo tanto, niños con problemas) o no. En dos estudios diferentes, al observar solo a niños diagnosticados antes de nacer, las tasas variaban del 11 al

20 % (1 de cada 5-10) (Bishop 2011; Bardsley 2013). En otro estudio, el 19 % de 26 hombres diagnosticados después de nacer tenían TEA (Geerts 2003).

En los niños que no habían sido diagnosticados con TEA, eran habituales los comportamientos ligeramente autistas, aunque esto podía variar mucho. En varios estudios se notó que la probabilidad de un diagnóstico de TEA no parecía estar relacionada con la inteligencia o el diagnóstico de dificultades del habla y lenguaje. También se enfatizó que no todos los niños con un cromosoma Y extra tienen dificultades sociales, pero si es el caso puede que sea útil que los clínicos lo sepan. Uno de los estudios señala que todos los niños tenían un resultado normal en motivación social, lo que es algo positivo desde el punto de vista de las intervenciones, pues significa que sí que quieren interactuar con otros pero malinterpretan las señales. Sin embargo, sugieren que los clínicos deberían tener cuidado para no desestimar un diagnóstico de TEA por esta razón (Bishop 2011; Cordeiro 2012; Ross 2011; Bardsley 2013).

De las familias de Unique que realizaron la encuesta en 2014, casi la mitad habían recibido un diagnóstico formal de autismo o de trastorno del espectro del autismo. La tasa de comportamientos autistas era mucho mayor en aquellos diagnosticados después de nacer, es decir, aquellos con algún tipo de problema de desarrollo, pues en dos tercios de ellos se observaban características del autismo. A un niño se le diagnosticó autismo a los 4 años pero dejó de tener el diagnóstico al crecer.

Para muchas familias el diagnóstico de autismo sirve de ayuda, pues abre las puertas 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, pues es muy sociable y no se rige por rutinas.

«El diagnóstico de autismo no era apropiado».

¿Sirve de ayuda la **intervención temprana** en los niños con XYY?

Dada la vulnerabilidad de los niños ante trastornos de comunicación y comportamiento, ¿sirve de ayuda llevar a cabo revisiones regulares en la infancia en niños diagnosticados antes de nacer o casualmente? ¿Se podría reducir la agresión debido a la frustración y falta de autoestima si se pone especial atención al habla y el lenguaje?

Según las pruebas que tiene Unique, el apoyo al aprendizaje y la terapia del lenguaje y logopedia son increíblemente útiles, y distintos investigadores sugieren que se deben hacer reconocimientos regulares cada seis meses durante los 3 primeros años, así como poner

especial atención en las dificultades en el aprendizaje, el déficit de atención/ trastorno con hiperactividad y los trastornos del espectro del autismo (Ross 2009; Lalatta 2012).

Problemas de comportamiento

Atención y concentración. Actividad e hiperactividad

Según la opinión generalizada, los niños con XYY son más vulnerables a distraerse fácilmente y a la hiperactividad. Varios estudios de niños diagnosticados tanto antes como después de nacer mostraron tasas elevadas de déficit de atención con hiperactividad (TDAH). Además, los relatos de los padres apoyan este dato. Sin embargo, ¿dónde está el límite entre ser enérgico y ser sobreactivo? ¿Y cuándo ser sobreactivo se convierte en hiperactivo? En el grupo de 57 niños que se analizó en el R.U. y que al final se relató en la bibliografía médica de Bishop 2011, la hiperactividad y la falta de atención eran ciertamente habituales: se encontraban en alrededor de un tercio de los niños sin importar cuándo se les había diagnosticado. Cuando se observó en mayor detalle, se solía describir a los niños diagnosticados antes de nacer como inquietos, hiperactivos o distraídos, y muchas veces se les describía como ocupados y energéticos. En general, se les describía como niños energéticos a los que les cuesta concentrarse, ¡pero que son muy divertidos! (Diesc 2010).

Se encontró un aumento de la distracción y los problemas de atención en la mayoría de estudios tempranos, con índices en niños diagnosticados antes de nacer que iban del 10 al 16 % de los niños. En un estudio, la mitad de los niños necesitaban apoyo debido a los problemas de atención y en la mayoría se hacía evidente a los 2 años y medio o 3. Los profesores de primaria de los niños indicaron a menudo inquietud, que divagaban o que correteaban cuando los niños deberían estar sentados o quietos (Walzer 1990). Otros estudios indicaban que del 11 % al 21 % de dos grupos pequeños de niños diagnosticados antes de nacer había recibido diagnóstico de TDAH (Linden 2002; Geerts 2003). Una encuesta descubrió que había pocos informes de diagnósticos de TDAH. Sin embargo, varios sitios de estudio informaron sobre **problemas de atención, distracción, impulsividad y regulación de comportamiento** (Tartaglia 2012).

Desde entonces, tres estudios más grandes han observado el comportamiento y el TDAH, y todos ellos incluían una mezcla sesgada de niños diagnosticados antes de nacer y también después. Existen muchas diferencias entre los estudios y la cantidad de niños afectados es considerablemente más alta en los estudios más recientes, pero todos ellos están de acuerdo en que los niños con XYY tienen un mayor riesgo y se podrían hacer pruebas por si se detectan TDAH (Bishop 2011; Ross 2011; Tartaglia 2012; Bardsley 2013).

Hay muy poca información sobre cómo ayudar a los niños con TDAH en XYY, pero un estudio de dos niños descubrió que el metilfenidato podía ayudar (Ruud 2005), y un estudio más grande y reciente descubrió que, en general, a tres cuartas partes de los niños les ayudó tomar medicación como metilfenidato (p. ej. Concerta, Equasym, Medikinet, Ritalin) o una anfetamina (Adderall, Elvanse). Dado que el aumento de irritabilidad era una razón frecuente para dejar de tomar la medicación, los autores propusieron empezar con pequeñas dosis aumentándolas de forma gradual. A una cantidad mucho menor de niños se les trataba con medicamentos no estimulantes como la atomoxetina (Strattera), la guanfacina (Intuniv, Tenex) o la clonidina (Catapres). Los autores sugieren que antes de diagnosticar TDAH o empezar con medicación se lleve a cabo una evaluación psicológica completa para poder determinar si sufre otras discapacidades de aprendizaje, trastornos del habla o el lenguaje, o si presenta síntomas emocionales, lo que quizá deba incluirse como parte de un plan de tratamiento completo (Tartaglia 2012).

En las encuestas de las familias de Unique en 2003 y 2014, se hacía alusión a la mala concentración como causa de los problemas educativos de sus hijos. En la encuesta de 2014, los padres de 5 de 6 niños diagnosticados antes de nacer y 14 de 15 diagnosticados después de nacer creían que tenían problemas de concentración. Los problemas de concentración son tan comunes en adolescentes como en niños más pequeños, aunque esto podría ser porque las expectativas son mayores en niños con más edad. El niño de menor edad que recibió un diagnóstico de TDAH tenía 3 años, aunque la madre de un joven de 34 años comentó que sabía que su hijo tenía hiperactividad desde que tenía doce meses, pero no podía convencer a los doctores de que le dieran la razón.

A los padres les sirvió de ayuda discutir los problemas de concentración de sus hijos con el colegio. Algunas escuelas ofrecieron clases más cortas, más descansos y actividad física en los descansos. Algunos niños **necesitaron apoyo/ayuda** al aprendizaje para que no distraerse de sus tareas. Una pequeña cantidad de niños toman medicamentos recetados, en concreto metilfenidato.

En la encuesta de Unique de 2003, se describió a dieciséis niños (el 33 por ciento) como **hiperactivos** o había recibido un diagnóstico de trastorno por déficit de atención. En la encuesta de 2014, se describió a 3 de 6 niños diagnosticados antes de nacer como sobreactivo, pero solo uno era hiperactivo y a uno le habían diagnosticado trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH). De los diagnosticados en la infancia, se describió 11 de 15 como inquietos, 6 como hiperactivos y 7 tenían un diagnóstico de TDAH.

Las estrategias de los padres se centran en actividad física exigente y habitual, incluyendo realizar deporte a diario. Algunos niños, y adultos, se medican con metilfenidato.

«Hacemos que corra unas horas en un parque o en la playa. » 6 años

«Deporte cada noche. » 14 años

«Hacemos que vaya a pasear o que cargue con algo pesado. »15 años

Comportamiento: ¿otros problemas?

¿Tienen los niños con XYY otros problemas de comportamiento aparte de la concentración, los niveles de actividad y el comportamiento que puedan estar dentro del espectro del autismo? Al parecer, aunque muchos niños tienen ningún problema de comportamiento, en general existe un riesgo mayor de sufrirlo, en particular los niños diagnosticados en la infancia.

¿Rabietas? ¿Impulsividad? ¿Agresividad?

Se descubrieron las rabietas, la impulsividad y el comportamiento agresivo en los estudios tempranos y esto se confirmó en estudios más recientes y grandes en situaciones en las que los niños estaban frustrados. Esto no significa, para nada, que todos los niños lo sufran, pero sí que significa que los niños con XYY, diagnosticados tanto antes como después de nacer, son más vulnerables a este tipo de comportamientos (Ratcliffe 1999; Linden 2002; Ross 2011; Lalatta 2012; Bardsley 2013).

El estudio de R.U. de 57 niños con XYY descubrió una tasa mucho mayor de «comportamiento preocupante» en niños con XYY que en sus hermanos, y estos comportamientos incluían las rabietas. Los padres indicaron que, normalmente, lo que causaba las rabietas era la frustración, que solía ser el resultado de un cúmulo de incidentes relativamente menores. Algunos padres indicaron que eran capaces de prevenir los arrebatos si calman la situación antes de que se acumule la frustración (Diesc 2010).

La encuesta de Unique mostró que la rabia, la agresión y, en menor medida, las palabrotas y la agresividad verbal eran habituales en chicos de todas las edades, tanto en niños diagnosticados antes como después de nacer. La encuesta de 2003 mostró que las rabietas ocurren casi seguro independientemente de la frustración por no ser capaces de comunicarse fácilmente, aunque

puede que esto lo desencadene. Los ataques de agresión ocurren en niños que por lo demás son felices y cariñosos. Pueden empezar a una edad tan temprana como los 15 meses, pero es más común que se manifiesten a los 5 o 6 años, y en algunos no se manifiesta hasta la adolescencia. Los desencadenantes de las rabietas pueden ser: que se pare o se niegue al niño de hacer lo que quieren o la tensión social, incluido el estrés en el colegio, el cansancio y los cambios en la rutina. El comportamiento durante una rabieta infantil puede incluir tirar objetos, incluso **mobiliario**, pegar a la gente (incluso a extraños por la calle), dar cabezazos, morder y escupir. A medida que los niños se hacen mayores, los arrebatos de ira y las rabietas pueden disminuir, pero no siempre es así. Puede que se vuelvan más agresivos o violentos en público, y el comportamiento puede incluir palabrotas, gritos, dar patadas y pellizcar, así como groserías ofensivas y amenazas y **exigencias extremadamente contundentes**.

Muchos padres necesitan apoyo profesional (como una enfermera o enfermero para el comportamiento) para lidiar con el comportamiento de sus hijos. Algunas técnicas que ayudan son hacer una pausa, respirar de forma calmada, hablarlo, tener un lugar donde calmarse, una manta de peso, planear las cosas con antelación para evitar situaciones desencadenantes y pausas en las actividades. Bastantes familias han necesitado apoyo profesional y algunos niños han tomado mediación (normalmente risperidona) para calmarse.

¿Sociable? ¿Inmaduro? ¿Se dejan influenciar fácilmente?

De nuevo, los estudios han indicado una y otra vez que aunque algunos niños no se ven afectados, es habitual que tengan dificultades en las relaciones sociales (Ross 2011; Lalatta 2012; Bardsley 2013).

El estudio de R.U. Con 57 niños con XYY descubrió que muchas familias muestran preocupación por las habilidades sociales. Si es así, el informe de Diesc puede ser interesante de leer. Descubrieron tasas más altas de «comportamiento preocupante», incluyendo dificultades a la hora de leer las emociones de los demás y dejarse influenciar fácilmente, y se observó que a algunos de los niños les resulta difícil tratar las relaciones interpersonales; a veces les resulta complicado relacionarse con los demás y entender su punto de vista. A pesar de esto, las familias descubrieron que a los niños se les daba relativamente bien pedir perdón y solían ser educados. Sin embargo, viendo una gran cantidad de situaciones diversas, solo 1 de cada 5 varones diagnosticados antes de nacer mostraron problemas en situaciones sociales. Esto se evaluó según cómo de bien jugaban con los demás, compartían cosas y lidiaban con la decepción al perder, su entendimiento de sus propias emociones y reconocían las emociones de los demás, lo que lleva a el entendimiento que tienen sobre el hecho de que otros tienen

intereses y pensamientos diferentes y, finalmente, como de bien se comportaban cuando se les presentaba a otra gente, sus modales y si se cambiaba su rutina. En particular, muchas familias comentaron que a sus hijos les resultaba complicado relacionarse con sus compañeros a pesar de querer hacer amigos y ser parte de un grupo. A algunas familias les preocupaba que esto llevara a que sus hijos se comportaran mal en la escuela para intentar encajar o impresionar a otros chicos. Cuando esto se observa con más detalle, se ve claramente que a estos niños se les da relativamente bien entender los juegos, compartir y sobrellevarlo cuando pierden, pero para ellos era más complicado entender los pensamientos, emociones y sentimientos de los demás. Este patrón también se hace evidente también con relación a los niños diagnosticados después de nacer para los que las habilidades sociales son particularmente difíciles. Sin embargo, al igual que los niños diagnosticados antes de nacer, quieren intentar hacer nuevos amigos (Diesch 2010).

Los descubrimientos de Unique confirman las preocupaciones de los padres. En la encuesta de 2003, el 58 por ciento de las familias de Unique notaron carencias en las habilidades sociales, y la encuesta de 2014 mostró que la mayoría de los niños deseaban ser amigables pero no siempre sabían cómo. En particular, las familias dijeron que sus hijos no eran empáticos normalmente. Los padres de tres hombres adultos con XYY comentaron que para sus hijos era especialmente duro tratar con situaciones en grupo y, por lo tanto, estaban en desventaja en el colegio. Una vez que dejaron el colegio sus problemas disminuyeron. En la encuesta de 2014 las familias comentaron frecuentemente que para sus hijos era más fácil ser amigables con gente más mayor o más joven que ellos.

La gran mayoría de las familias también dijeron que sus hijos se dejaban influir fácilmente y eran **ingenuos**. Para lidiar con esto, los padres intentaban controlar la compañía de sus hijos lo mejor que podían y hablaban sobre alternativas posibles a lo que otros querían hacer.

La mitad de las familias de Unique en la encuesta de 2003 notaron inmadurez emocional e impulsividad, agravadas por la disparidad entre la edad actual y la aparente.

Otros comportamientos

Respecto a otros aspectos, como la ansiedad y la depresión, los resultados del estudio difieren; algunos muestran un aumento, al menos al parecer de los padres, a pesar de que no es así como se ven los niños (Ross 2011; Bardsley 2013). Las pruebas de los estudios prospectivos indican que una minoría de chicos tiene una respuesta negativa intensificada al estrés, con

tasas de **ansiedad** y **depresión** por encima de aquellos de la población general (Ratcliffe 1990; Linden 2002).

En la encuesta de Unique de 2014 de 12 adolescentes, más de la mitad indicaron tener altos niveles de ansiedad o un diagnóstico de ansiedad. Las familias dicen que a sus hijos la vida les resulta estresante o se desaniman fácilmente cuando se enfrentan a desafíos. El nivel de gravedad variaba mucho, pero en el extremo más grave los adolescentes se han convertido en suicidas al enfrentarse a un desafío con el que no podían lidiar.

Algunos comportamientos disminuyeron con la edad y un trato consistente, incluyendo el **control de impulsos**, molestarse fácilmente y sentirse dolido, y el comportamiento compulsivo u obsesivo.

Las familias trataron de salir adelante con estas estrategias: dejar las expectativas claras y que sean congruentes, **usar cuentos con moraleja/sociales**, hablar de los problemas y pensar cómo resolverlos y discutir los cambios antes de que ocurran.

«Le dan miedo las tormentas, etc.,

Y también las montañas rusas. Para esto toma **escitalopram** (**Lexapro**, **Ciprallex**)». 12 años

«Tiene un horario visual para las rutinas y el colegio, y unirse a los cadetes del ejército le ha venido genial». 14 años

Una pequeña minoría de familias de Unique observaron que su hijo tenía problemas con la autoridad, en particular en la adolescencia y cuando no le gustaba o no respetaba a la persona encargada. Algunos jóvenes asumían el papel de líder ellos mismos. Otros incumplieron las leyes. Sin embargo, Unique no tiene pruebas de que este comportamiento sea más habitual en chicos con XYY que en otros chicos.

Tratar con el comportamiento de los niños con XYY

Las familias de Unique indican que tienen un éxito mayor cuando pueden ser pacientes, mantener la calma y ser firmes. Las técnicas parentales positivas ayudan, con rutinas predecibles y límites y expectativas claras. Hablar de los problemas y animar al niño a hablar sirve de ayuda, en especial cuando los problemas ocurren debido a la inmadurez emocional. El

ambiente en casa tiene que ser «firme pero flexible» y los límites tienen que estar claros. Es posible que los niños hasta los 11 años respondan bien a los premios y las tablas con estrellas, y para la escuela secundaria los chicos podrían estar motivados para ayudarse a ellos mismos. Pero muchos padres admiten que a pesar de las buenas intenciones, el mejor apoyo y el ambiente más estructurado en casa, la solución fue la ayuda profesional y la medicación. Un padre describió a la medicación (que se aceptó de forma renuente) como «un oasis». La terapia y los medicamentos recetados, así como la madurez natural, mejoraban el comportamiento, según uno de los estudios (Ratcliffe 1990).

Intervenciones

A muchas familias de Unique se les ha ofrecido ayuda psicológica o psiquiátrica o ayuda con las habilidades sociales. En algunos casos, los padres se reúnen con los psiquiatras ellos solos para aprender cómo gestionar el comportamiento de sus hijos, pero cuando estos crecen y, definitivamente, en la adolescencia, las intervenciones para el comportamiento o la ayuda psiquiátrica se les ofrecía directamente a los chicos.

No existe un único programa que solucione todas las necesidades de una familia afectada por XYY. Surgen objetivos de la encuesta de Unique de 2003:

- Las familias necesitan consistencia y ayuda proactiva y creativa. Valoran las intervenciones que desarrollan las habilidades en un marco compartido por otros niños sin una mutación cromosómica.
- Los niños se desarrollan mejor en familias con menos estrés. Tener un niño con problemas de comportamiento de XYY es intrínsecamente estresante y los servicios de apoyo deben dirigir las intervenciones tanto a la familia como al niño con XYY.
- El apoyo al niño debe continuar más allá de la adolescencia y hasta una edad adulta.

La percepción de los padres

«Puede ser un niño adorable y encantador. En un mal día da mucho trabajo: tiene rabieta, no se concentra en nada, es se obsesiona con las puertas». 3 años

«Tranquilo, sosegado, muy afectuoso. No entiende emociones como la tristeza o el enfado, lo que hace que inculcar disciplina sea bastante difícil. Las rabietas y agresiones verbales/lanzar cosas van en aumento. El separarse y perderse y no responder cuando le llaman va en aumento. A pesar de todo esto, es una gran alegría». 3 años

«Puede ser un niño de lo más amable, más atento y dulce, pero puede cambiar totalmente si se le regaña y se frustra a menudo. Suelta agresiones verbales, lanza cosas, pega patadas, muerde, pega... Pero se calma cuando se toma un descanso». 4 años

«Buen comportamiento. Sin embargo, se disgusta fácilmente si piensa que ha hecho algo malo o si le regañan». 7 años

«Es muy dulce, amigable y educado. Le encanta ayudar a los demás. No tiene muchos amigos porque no parece saber cómo relacionarse con ellos. Se frustra fácilmente cuando no sabe hacer algo y parece que no podemos hacerle entender que la forma de mejorar en algo es escuchar y aprender». 9 años

«Excelente al estar con una sola persona. Siente agobio y ansiedad fácilmente». 11 años

«No se concentra bien en las tareas y puede pasar horas jugando a videojuegos sin problemas. En ocasiones, puede disgustarse si pierde un juego o no encontrar la respuesta a una pregunta». 11 años

«Siempre ha sido activo, no una concentración limitada, últimamente se ha calmado mucho». *14 años*

«Se levanta y toma Ritalin. Desorganizado y caótico hasta que hace efecto y entonces está muy bien. A la escuela y luego a casa, y otra vez toma Ritalin por la tarde. Ahora pasa la mayoría del tiempo en su habitación jugando a videojuegos a pesar de intentar que trabaje. Intenta jugar con su hermano y su hermana, pero esto genera mucho estrés, ya que acaba en pelea. Muy poco cooperativo con las tareas familiares y discute por todo. Extremadamente arrepentido y cariñoso después de los arrebatos». *14 años*

«Busca llamar la atención, responde y tiende a estar hiperactivo al final del día, básicamente no ha cambiado desde los 4 años». 15 años

«Un niño educado, respetuoso y feliz que busca hacer amigos. Le encantan los animales y la naturaleza (vivimos en una granja). Juega bien con su hermana pequeña la mayoría del tiempo. Inhabilidad extrema para controlarse emocionalmente. Parece tener un miedo constante por su seguridad y si le tocan por accidente, alguien le interrumpe cuando está jugando o cambian las reglas lo ve como una injusticia hacia él. Nunca ha dicho que no quisiera ir a la escuela y siempre vuelve a enfrentarse a situaciones que previamente han resultado difíciles. En general, parece no darse cuenta de cómo perjudica sus amistades y la confianza de los demás, y no muestra mucha empatía, remordimiento o entendimiento de la complejidad de las situaciones». 15 años

«No tiene control interno así que necesita uno externo». 17 años

«Ahora es un adolescente típico, a veces es buena compañía y otras veces gruñón y poco comunicativo». 18 años

«Es como si estuviéramos tratando con un adolescente 15 años». 34 años

«Suele ser un caballero pero puede ser desagradable si se le provoca. El acoso redujo su autoestima a cero».

Padres: qué puede ayudar

«Apóyale hasta que se dé cuenta de que es el único que puede ayudarse a sí mismo». 14 años

«Pon un conjunto de reglas simples y no permitas que se las salten sin una consecuencia inmediata. Aún así, prémiale cada vez que sea posible. Evita presionarle, no pidas demasiado o demasiado poco y ve paso a paso». 19 años

«Busca ayuda lo más pronto posible». 22 años

«Nunca te rindas». 26 años

Problemas de comportamiento

Comportamiento sexual

Unique recibe preguntas ocasionales sobre el **comportamiento sexual**, en particular sobre adolescentes con XYY. No contamos con ninguna información que indique que el comportamiento sexual sea diferente que en adolescentes con XY.

Informes iniciales de condenas penales

La gran mayoría de hombres con XYY respetan la ley, no se comportan de forma antisocial y no tienen **condenas penales**. Los informes iniciales de hombres en instituciones penitenciarias llevaron a la creencia de que los niveles altos de testosterona en los hombres con XYY llevan a un comportamiento agresivo. Esta investigación se debería tomar con extremado cuidado, porque se basa en grupos apartados y pequeños, y otros estudios encontraron niveles normales de testosterona en niños y hombres con XYY. Los estudios de seguimiento de hombres con XYY han encontrado, en efecto, un aumento de condenas penales, pero no estaban relacionadas en concreto con agresiones, e investigaciones más recientes han mostrado, primero, que esta mayor tasa de condenas estaba asociada con una menor inteligencia y, segundo, que este hecho se podría explicar por unas condiciones socioeconómicas más bajas (Rudd 1968; Witkin 1976; Schiavi 1984; Ratcliffe 1999; Stochholm 2012; Bardsley 2013).

Pubertad

Repetidos estudios han mostrado que la pubertad es, en general, no muy diferente en chicos con XYY que en chicos con XY. Uno de los primeros estudios descubrió que comenzaba, de media, seis meses más tarde que en los chicos con XY, pero después procede con normalidad. El vello púbico crecía de media un año después en chicos con XYY, más o menos al final de sus 14 años. En un estudio más grande y reciente, en algunos chicos la pubertad tenía lugar temprano en el grupo etario de la infancia (Ratcliffe 1990; Stewart 1990; Linden 2002; Bardsley 2013).

Edad adulta

No hay información suficiente sobre el éxito en la vida de adultos con XYY. Una de las razones es que la mayoría no están diagnosticados, por lo que no hay razón para creer que no llevan vidas adultas normales. El puñado de estudios sobre los desenlaces de la vida de los adultos indica que la mayoría de individuos con un cromosoma sexual extra consiguen vivir de forma independiente y tener relaciones adultas normales (Leggett 2010). Recientemente, un estudio

de todos los hombres de Dinamarca que se sabe que tienen XYY ha mostrado un descenso en el estatus socioeconómico (Stochholm 2012).

«Creo que mi madre me ha educado de la mejor forma. Es madre soltera y ha sido muy comprensiva, pero nunca ha usado mi condición como excusa para mi mal comportamiento o mi mal criterio. Me ha empujado a mí y al sistema educativo durante toda mi vida escolar. Me fue bien en el colegio, mejor de lo que los profesores pensaban. Mi madre creía en mí al 100 %. Todavía necesito que me expliquen las cosas muchas veces si es algo nuevo para mí, pero lo acabo entendiendo. Estoy a punto de empezar el nivel 2 de formación **en soldadura y fabricación**. Me encanta. Mi objetivo para el futuro es convertirme en soldador subacuático. ¡Pagan muy bien!». 18 años

«Lleva una vida normal y satisfactoria y disfruta trabajando duro para ganarse la vida solo. A veces todavía tiene dificultades en grupos de su misma edad pero tiene amigos y ha tenido novias. A veces no entiende los matices de las sutilezas sociales y siempre tiende a ser demasiado generoso para gustarle a la gente, pero a medida que madura ha empezado a aprender los límites y a tener autocontrol». 19 años

«En la actualidad trabajo como bombero de primera respuesta. Sigo estudiando cada día para mejorar mi carrera de servicios de emergencia/ bombero. También estoy intentando ayudar a la comunidad a la que pertenezco, ayudo enseñando a los estudiantes del instituto cosas sobre carreras de bomberos EMS. También soy un miembro activo del **Club de Leones**. Para los padres ahí fuera, sol quiero que sepáis que a pesar todas las dificultades que podáis encontrar en la vida de vuestros hijos, las cosas mejorarán. Puede que hasta se conviertan en bomberos/médicos como yo. El próximo año empezaré a estudiar para ser paramédico». 27 años

Trabajo

Entre los hombres diagnosticados antes de nacer, los seguimientos de hombres en Escocia mostraron que la mayoría de los hombres juegan un papel útil en su comunidad y trabajan en oficios tan distintos como empresario autónomo, chef y trabajador en el servicio a la comunidad. De 19 chicos, dos estudiaron ingeniería en la universidad y tres atendieron a un instituto de formación profesional (Ratcliffe 1999). Seguimientos tempranos en Dinamarca indicaron que uno había hecho la carrera de ciencias en la universidad y otros tres planeaban estudiar las carreras de mecánica, ingeniería y agricultura (Nielsen 1990). Estudios de

seguimiento más largos y detallados de hombres en Dinamarca, incluidos aquellos diagnosticados antes y después de nacer, indican que el salario era más bajo y que además los hombres tenían más probabilidades de dejar de trabajar antes (Stochholm 2012).

La encuesta de Unique de 2014 mostró que de los 9 hombres diagnosticados antes de nacer y de edad entre los 19 y los 38 años, tres seguían estudiando, uno había trabajado como instructor de navegación, otro trabajaba en un almacén, otro en jardinería y fotografía, otro en una tienda como subgerente, otro en diferentes trabajos como ventas, limpieza de coches, recolección de residuos y conducción, otro estaba en empleo con apoyo y otro no estaba trabajando.

De los 15 hombres diagnosticados durante la infancia debido a preocupaciones relacionadas con el comportamiento, el habla, el aprendizaje o el desarrollo, uno estaba trabajando como asistente de catering, **uno/ otro** había trabajado en una fábrica pero en la actualidad no estaba trabajando, **uno/ otro** había trabajado como paseador de perros voluntario, **uno/ otro** era bombero y tenía intención de avanzar en su carrera, **uno/ otro** había realizado una cantidad de trabajos voluntarios y estaba en un plan financiado por el gobierno para la preparación para el trabajo, **uno/ otro** estaba en un plan de formación y el resto no trabajaba o seguía estudiando.

Condiciones de vida

El seguimiento de todos los hombres de Dinamarca diagnosticados con XYY desde 1960 muestran que en general tenían cinco años más (30 años de media) que otros hombres, antes de empezar a vivir con una pareja (Stochholm 2012). La encuesta de 2014 indicó que de los 9 hombres diagnosticados antes de nacer, 5 vivían en casa con sus padres y eran adultos, dos vivían solos, uno con su novia y otro estaba en una vivienda con apoyo. De los 14 hombres diagnosticados después de nacer, 4 estaban viviendo de forma independiente, solos o con sus parejas o sus propias familias, y otro estaba en una unidad de seguridad. Tres hombres en total tenían una relación estable, y uno, diagnosticado en la infancia, había tenido hijos.

Tiempo libre

La encuesta de 2014 de Unique mostró que de los 24 adultos, 9 pusieron los videojuegos como actividad que hacían en su tiempo libre y 9 pusieron actividades físicas, como pasear a perros, levantamiento de pesas en el gimnasio, rugby, fútbol, navegación, ciclismo y caminar. Cuatro hacían deporte, uno jugaba al rugby y hacía navegación a nivel municipal y otro jugaba al fútbol para personas con discapacidad. Uno tocaba la tuba en una banda.

Salud

De los problemas de salud que indicaron los 23 adultos en la encuesta de 2014 de Unique, al menos 4 (temblores en las manos, tono muscular bajo con **artritis**, asma y **epilepsia**) tienen muchas probabilidades de asociarse con la condición del XYY. El sobrepeso también puede estar asociado, ya que la encuesta más reciente y amplia mostró que casi el doble de chicos tenía la cadera más ancha que el resto de la población general (Bardsley 2013). Otros problemas de salud que no es probable que estén asociados al cromosoma Y extra eran **psoriasis**, **varices** y alergias alimentarias.

Salud mental y comportamiento en adultos

Una cuestión importante para los padres es si sus hijos dejarán atrás los problemas de comportamiento. Según la evidencia de Unique, el comportamiento de la mayoría de niños sí mejora, y aunque algunos adultos saben que tienen mal genio, está bajo control. Hay un pequeño número de jóvenes que siguen teniendo problemas para controlar su comportamiento y esto puede ser causa de preocupación, y que necesitan intervenciones y apoyo profesional. Los estudios tempranos también mostraron que a los hombres con XYY se les deriva a una evaluación psiquiátrica más que a los hombres de la población general (Ratcliffe 1999). Al examinar a estos hombres en detalle, se descubrió que aunque mostraban un comportamiento más antisocial que otros, en la mayoría de los casos no estaba por debajo de presentar una preocupación clínica (Götz 1999). Más recientemente, un gran estudio de hombres de Dinamarca encontró un mayor riesgo de inhabilidad social (Stochholm 2012).

La información de la encuesta de Unique de 2014 apoya esta visión general. De los 9 hombres diagnosticados antes de nacer, 3 no tenían ningún problema de comportamiento o salud mental. Tres hombres dijeron que tenían «un poco de genio», aunque esto solo estaba relacionado con agresiones en un joven con dificultades del aprendizaje, otro se molestaba fácilmente, otro tenía cambios de humor repentinos y dificultades sociales, otro sufría sicosis posiblemente causada por estrés con agorafobia, ansiedad y ataques de pánico. Un hombre apuntó que «hablaba demasiado» a la gente y le cuesta hacer amigos.

De los 14 hombres diagnosticados en la infancia, 3 no tenían ningún problema de comportamiento o salud mental. Tres hombres tienen un trastorno de ansiedad y uno sufre un **trastorno obsesivo compulsivo**. Otro reacciona fuertemente al estrés y puede volverse violento. Tres tienen dificultades sociales, dos se molestan fácilmente y dos se enfadan con facilidad. Uno tenía dificultades sociales leves y en ocasiones es borde sin querer. Tres tienen problemas

de con su estado de ánimo. Uno todavía tiene problemas para concentrarse y otro es inmaduro para su edad. Uno tiene condenas por violencia y está en una **institución de régimen cerrado**. Otro tiene cambios de humor **erráticos** y se encuentra en el hospital en un pabellón psiquiátrico.

«Ha lidiado bien con su condición pero aún se enfada mucho muy deprisa. Sin embargo, la madurez le ha ayudado a afrontarlo».

«No tengo mal humor. Me gusta que las cosas estén en orden. Odio a la gente que miente. Me disgusta y no puedo hacer frente a las cosas si creo que he decepcionado a alguien».

Paternidad

Los hombres con XYY son fértiles y no corren un riesgo mayor que otros hombres (que sea discernible) de tener niños con **una mutación cromosómica sexual**. El cromosoma Y extra suele perderse cuando se forma el esperma y, a pesar de que una pequeña fracción de esperma con una constitución doble Y o una XY si se cuela, esto también puede ocurrirles a los hombres con cromosomas XY. Tampoco existe ninguna evidencia real de que los hombres con XYY sean más propensos a tener niños con otras mutaciones cromosómicas que otros hombres.

Un estudio reciente de adultos diagnosticados después de nacer mostró que tenían menos hijos y que sus hijos nacían cuando ellos 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 extra de este gen es la causa del aumento de altura de los niños y hombres con XYY.

Estudios de imagen recientes han encontrado un volumen de cerebro mayor con diferencias en la cantidad de materia blanca y gris en ciertas regiones. En particular, encontraron diferencias en un área llamada lóbulo frontal, que se encarga del lenguaje y las funciones motoras. Los autores creen que quizá estas diferencias sean la razón de algunas diferencias en el habla, el lenguaje y el comportamiento que se observa en algunos niños y hombres con XYY. Las investigaciones sugieren que la copia extra de un gen llamado **Neurologin (NLGN4Y)** en el cromosoma Y extra puede ser la causa de esto. Este gen, Neurologin, produce una proteína que

ayuda a que las células se peguen unas a otras y se cree que juega un papel importante a la hora de formar conexiones entre células en el cerebro (Ottesen 2010; Bishop 2011).

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

Únete a Unique para enlaces, información y atención a familias.

Unique es una organización benéfica sin fondos del gobierno, que existe enteramente de las donaciones y subvenciones. Si puede, le pedimos que haga una donación a través de nuestra página web en

www.rarechromo.org/donate ¡Ayúdenos a ayudarle!

Grupos de Facebook

XYY Chromosome Disorder

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

47XYY syndrome support group

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

Atención e información

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.

Esta hoja de información no sustituye los consejos médicos de su doctor. Las familias deben consultar a un médico cualificado en todos los asuntos relacionados con el diagnóstico genético de gestión, y la salud. La información sobre los cambios genéticos es un campo que cambia a gran velocidad y, aunque la información de esta guía es la mejor en nuestra opinión en la fecha de publicación, alguna información puede cambiar más adelante. Unique hace lo mejor que puede para mantenerse actualizado sobre el cambio de información y revisar las guías publicadas según sea necesario. Esta guía fue recopilada por Unique y revisada por la profesora Judith Ross, del departamento de pediatría, Universidad de Thomas Jefferson, Filadelfia, USA, y por la profesora Dorothy Bishop, profesora de neuropsicología del desarrollo, Universidad de Oxford, R.U., 2014,v2 (PM).

Versión 2.1 (AP).

Traducción al español de Violeta Moro Medrano y revisión de.....

Copyright © Unique 2020

Rare Chromosome Disorder Support Group

Charity Number 1110661

Registered in England and Wales

Company Number 5460413

11. Versión final de la traducción

11. 1 Texto 1

Vivir con XYY

rarechromo.org

Qué es XYY

El XYY es una variación genética en la que los niños y hombres tienen un cromosoma Y extra. Normalmente, la mayoría de células de nuestro cuerpo tienen 46 cromosomas. Los niños y hombres con XYY (también llamado 47,XYY) tienen un cromosoma Y adicional. Cerca del 90 por ciento de las personas con XYY tienen el cromosoma Y adicional en todas las células del cuerpo, mientras que alrededor de un 10 % tienen una mezcla de células que contienen XY y XYY (lo que se denomina *mosaico XYY*).

Qué es un cromosoma

El cuerpo humano se compone de un gran número de células y dentro de la mayoría de células se encuentra un núcleo que contiene el mismo juego de cromosomas. Los cromosomas están hechos de largos fragmentos de ADN que codifican nuestros genes. Los genes son las instrucciones que muestran a nuestros cuerpos cómo crecer, desarrollarse y trabajar. Una célula típica tiene 46 cromosomas, 22 cromosomas "autosomas" (numerados del 1 al 22) y dos cromosomas "sexuales"; las chicas suelen tener dos cromosomas X y los chicos uno X y uno Y.

Cómo se puede detectar el XYY

A la mayoría de chicos con XYY no se les llega a diagnosticar. Llevan a cabo su vida sin ser conscientes de su cromosoma Y extra. Se puede descubrir por casualidad durante un diagnóstico prenatal que se realice por una razón que no esté relacionada con el XYY. Un análisis cromosómico del líquido amniótico mostrará el cromosoma Y extra. A un pequeño número de chicos se les diagnostica gracias a un examen genético que se realiza en la infancia.

Consecuencias principales del XYY

Consecuencias en la mayoría de niños y hombres:

- Tienen una apariencia normal, aunque suelen ser altos.
- Ningún problema médico o enfermedad representativa.
- Inteligencia dentro del rango habitual. Un CI medio por encima de 100, pero puede algunos niños necesiten apoyo didáctico extra.
- Ningún problema relacionado con los órganos sexuales o la pubertad.
- Probablemente, un mayor vulnerabilidad a problemas de comportamiento, incluida la hiperactividad
- Probablemente, una mayor vulnerabilidad al estrés.

Aprendizaje

Normalmente , los chicos alcanzan niveles de inteligencia normal. Un estudio de 60 chicos mostró que su CI medio era de 105 y que solía oscilar entre 65 y 129. Otro estudio más reciente de niños que fueron diagnosticados durante el embarazo mostró que el CI oscilaba entre 100 y 147. En comparación con sus hermanos y hermanas, la mayoría de los chicos con XYY muestran una pequeña disminución del CI, pero no más de la que se podría esperar dentro de la variación natural entre miembros de una misma familia.

Estatura

Es posible que los chicos sean excepcionalmente altos. Tienen una altura media al nacer; el crecimiento se acelera desde los 2 años de edad por lo que, en la pubertad, los chicos con XYY ya son casi 8 centímetros (tres pulgadas) más altos que otros niños. La altura final cuando son adultos es, de media, de 188 centímetros (6'2") , y algunos chicos son mucho más altos.

Ser alto es habitual, pero pocos chicos son así de altos.

Cómo de frecuente es el XYY

Se estima que uno de cada 1000 chicos tiene un cromosoma Y extra. La mayoría no sabe que tiene este cromosoma extra.

Puntos a tener en cuenta

Todos los niños progresan mejor en un entorno seguro, afectuoso y estimulante donde se reconozcan sus necesidades y se proporcione cualquier ayuda profesional que necesiten. Esto es especialmente cierto en chicos con XYY; un hogar así puede ayudar a compensar cualquier signo de inmadurez o vulnerabilidad que puedan tener.

- **Habla:** la mayoría de los chicos con XYY empiezan a hablar a la edad esperada, pero es el doble de común que tengan retraso del habla respecto a otros niños. En casa, sirve de ayuda un entorno que incentive la conversación espontánea. Gracias a la logopedia temprana, muchos chicos se ponen al día antes de iniciar la escuela primaria y, en la adolescencia, este retraso del habla ya se ha resuelto para la gran mayoría.
- **Rabietas:** algunos chicos tienen tendencia a sufrir rabietas infantiles fuertes y de larga duración y es posible que algunas técnicas parentales como evitar desencadenantes, tácticas de distracción o un tiempo de descanso no funcionen. Estas rabietas disminuyen a medida que maduran y hablan de forma más fluida, y la mayoría de niños cuando son más mayores no son más agresivos que cualquier otra persona.
- **Colegio:** normalmente, los niños con XYY van a escuelas convencionales pero, a pesar de su inteligencia, suelen necesitar apoyo adicional. Algunos de ellos tienen cierto grado de dificultad en el aprendizaje pero, con apoyo temprano, normalmente con la alfabetización, no es habitual que los problemas continúen.
- **Atención:** los chicos con XYY son activos por naturaleza y para algunos es difícil estar quietos o concentrarse. Les va mejor en un entorno en el que puedan estar activos.
- **Escritura:** algunos chicos tienen tendencia a ser lentos con tareas como dibujar, escribir y recortar. La mayoría consiguen ponerse al día practicando más en la escuela primaria, pero unos pocos avanzan más rápido con ayuda de terapia ocupacional. Puede que a estos chicos les sirva de ayuda tener acceso a teclados y ordenadores.
- **Relaciones sociales:** muchos de los chicos no tienen problemas para socializar. Un pequeño número de ellos se encuentra incómodo en grupos, y pueden parecer inmaduros, distantes o nerviosos. El colegio puede resultar particularmente complicado para ellos y para las familias pueden resultar útiles las técnicas de conducta y habilidades sociales.

Cuál es la causa del XYY

La causa habitual del XYY es que hubiera un cromosoma Y extra en el esperma del óvulo fecundado que acabó produciendo el bebé. Cuando se forma el espermatozoide, se divide un par de

veces y comparte cromosomas de forma equitativa entre las células recién formadas. En ocasiones, las células no se dividen de forma uniforme y los cromosomas no se comparten como sería de esperar. Este es un suceso totalmente aleatorio. Ser padres cuando se es más viejo no lo causa. No se sabe de ningún caso donde algo que hicieran o dejaran de hacer los padres antes del embarazo o durante el embarazo causara que su bebé tuviera un cromosoma Y extra.

Pubertad y tener hijos

La pubertad en chicos con XYY es completamente normal. Las evidencias actuales sugieren que los hombres con XYY tienen relaciones, se establecen y tienen hijos a la misma edad que los hombres con XY.

Cómo comunicarlo

Decidir cuándo hablar a un niño del cromosoma extra es algo personal, pero una vez que el chico sea lo suficientemente mayor como para tener hijos, tiene derecho a saberlo. Muchas familias se lo comunican a los chicos en la adolescencia temprana. Llegado el momento, puede ser útil recurrir a la experiencia de un grupo de apoyo o un genetista experto.

Respecto a otros tipos de profesionales que cuiden de su hijo suele ser mejor comunicárselo según vaya siendo necesario.

Las familias dicen...

... un gigante amable.

... simpático, extrovertido y querido.

... una memoria increíble para lo que le obsesiona.

... una mente fascinante, algo descentrada.

... como vivir con un adolescente durante 15 años.

... cuando me lo dijeron, fue devastador.

... una parte central de la familia,

le gusta dar y recibir amor.

Información y apoyo.

Rare Chromosome Disorder Support Group,

The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, United Kingdom +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

AXYS

PO Box 872, Pine, CO 80470-0872 USA

info@genetic.org | www.genetic.org

www.facebook.com/groups/AXYS.XYY

Grupos de Facebook

XYY Chromosome Disorder

www.facebook.com/groups/31905218415

47XYY syndrome support group

www.facebook.com/groups/1406286052987882

Unique menciona foros de mensajes y páginas de internet de otras organizaciones para ayudar a las familias a buscar información. Esto no quiere decir que estemos de acuerdo con su contenido o la responsabilidad por ello.

Cuando quiera más información, *Unique* puede ayudar. Podemos contestar a preguntas individuales y publicamos un panfleto completo sobre XYY y un estudio de día. También publicamos un folleto para niños y otro para padres que están considerando informar a sus hijos, a otros miembros de la familia u otras personas sobre esta condición genética.

Esta hoja de información no sustituye los consejos médicos de su doctor. 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. Mary Linden, departamento de pediatría, National Jewish Medical and Research Center, Denver, Colorado, USA, y por el asesor médico jefe de Unique en 2004. Versión 1.1 (AP). Traducción al español de Violeta Moro Medrano y revisión de.....

Copyright © Unique 2020

Vivir con XYY

rarechromo.org

Qué es XYY

El XYY es una variación genética en la que los niños y hombres tienen un cromosoma Y extra. Normalmente, la mayoría de células de nuestro cuerpo tienen 46 cromosomas. Los niños y hombres con XYY (también llamado 47,XYY) tienen un cromosoma Y adicional. Cerca del 90 por ciento de las personas con XYY tienen el cromosoma Y adicional en todas las células del cuerpo, mientras que alrededor de un 10 % tienen una mezcla de células que contienen XY y XYY (lo que se denomina *mosaico XYY*).

Qué es un cromosoma

El cuerpo humano se compone de un gran número de células y dentro de la mayoría de células se encuentra un núcleo que contiene el mismo juego de cromosomas. Los cromosomas están hechos de largos fragmentos de ADN que codifican nuestros genes. Los genes son las instrucciones que muestran a nuestros cuerpos cómo crecer, desarrollarse y trabajar. Una célula típica tiene 46 cromosomas, 22 cromosomas "autosomas" (numerados del 1 al 22) y dos cromosomas "sexuales"; las chicas suelen tener dos cromosomas X y los chicos uno X y uno Y.

Cómo se puede detectar el XYY

A la mayoría de chicos con XYY no se les llega a diagnosticar. Llevan a cabo su vida sin ser conscientes de su cromosoma Y extra. Se puede descubrir por casualidad durante un diagnóstico prenatal que se realice por una razón que no esté relacionada con el XYY. Un análisis cromosómico del líquido amniótico mostrará el cromosoma Y extra. A un pequeño número de chicos se les diagnostica gracias a un examen genético que se realiza en la infancia.

Consecuencias principales del XYY

Consecuencias en la mayoría de niños y hombres:

- Tienen una apariencia normal, aunque suelen ser altos.
- Ningún problema médico o enfermedad representativa.
- Inteligencia dentro del rango habitual. Un CI medio por encima de 100, pero puede algunos niños necesiten apoyo didáctico extra.
- Ningún problema relacionado con los órganos sexuales o la pubertad.
- Probablemente, un mayor vulnerabilidad a problemas de comportamiento, incluida la hiperactividad
- Probablemente, una mayor vulnerabilidad al estrés.

Aprendizaje

Normalmente , los chicos alcanzan niveles de inteligencia normal. Un estudio de 60 chicos mostró que su CI medio era de 105 y que solía oscilar entre 65 y 129. Otro estudio más reciente de niños que fueron diagnosticados durante el embarazo mostró que el CI oscilaba entre 100 y 147. En comparación con sus hermanos y hermanas, la mayoría de los chicos con XYY muestran una pequeña disminución del CI, pero no más de la que se podría esperar dentro de la variación natural entre miembros de una misma familia.

Estatura

Es posible que los chicos sean excepcionalmente altos. Tienen una altura media al nacer; el crecimiento se acelera desde los 2 años de edad por lo que, en la pubertad, los chicos con XYY ya son casi 8 centímetros (tres pulgadas) más altos que otros niños. La altura final cuando son adultos es, de media, de 188 centímetros (6'2") , y algunos chicos son mucho más altos.

Ser alto es habitual, pero pocos chicos son así de altos.

Cómo de frecuente es el XYY

Se estima que uno de cada 1000 chicos tiene un cromosoma Y extra. La mayoría no sabe que tiene este cromosoma extra.

Puntos a tener en cuenta

Todos los niños progresan mejor en un entorno seguro, afectuoso y estimulante donde se reconozcan sus necesidades y se proporcione cualquier ayuda profesional que necesiten. Esto es especialmente cierto en chicos con XYY; un hogar así puede ayudar a compensar cualquier signo de inmadurez o vulnerabilidad que puedan tener.

- **Habla:** la mayoría de los chicos con XYY empiezan a hablar a la edad esperada, pero es el doble de común que tengan retraso del habla respecto a otros niños. En casa, sirve de ayuda un entorno que incentive la conversación espontánea. Gracias a la logopedia temprana, muchos chicos se ponen al día antes de iniciar la escuela primaria y, en la adolescencia, este retraso del habla ya se ha resuelto para la gran mayoría.
- **Rabietas:** algunos chicos tienen tendencia a sufrir rabietas infantiles fuertes y de larga duración y es posible que algunas técnicas parentales como evitar desencadenantes, tácticas de distracción o un tiempo de descanso no funcionen. Estas rabietas disminuyen a medida que maduran y hablan de forma más fluida, y la mayoría de niños cuando son más mayores no son más agresivos que cualquier otra persona.
- **Colegio:** normalmente, los niños con XYY van a escuelas convencionales pero, a pesar de su inteligencia, suelen necesitar apoyo adicional. Algunos de ellos tienen cierto grado de dificultad en el aprendizaje pero, con apoyo temprano, normalmente con la alfabetización, no es habitual que los problemas continúen.
- **Atención:** los chicos con XYY son activos por naturaleza y para algunos es difícil estar quietos o concentrarse. Les va mejor en un entorno en el que puedan estar activos.
- **Escritura:** algunos chicos tienen tendencia a ser lentos con tareas como dibujar, escribir y recortar. La mayoría consiguen ponerse al día practicando más en la escuela primaria, pero unos pocos avanzan más rápido con ayuda de terapia ocupacional. Puede que a estos chicos les sirva de ayuda tener acceso a teclados y ordenadores.
- **Relaciones sociales:** muchos de los chicos no tienen problemas para socializar. Un pequeño número de ellos se encuentra incómodo en grupos, y pueden parecer inmaduros, distantes o nerviosos. El colegio puede resultar particularmente complicado para ellos y para las familias pueden resultar útiles las técnicas de conducta y habilidades sociales.

Cuál es la causa del XYY

La causa habitual del XYY es que hubiera un cromosoma Y extra en el esperma del óvulo fecundado que acabó produciendo el bebé. Cuando se forma el espermatozoide, se divide un par de

veces y comparte cromosomas de forma equitativa entre las células recién formadas. En ocasiones, las células no se dividen de forma uniforme y los cromosomas no se comparten como sería de esperar. Este es un suceso totalmente aleatorio. Ser padres cuando se es más viejo no lo causa. No se sabe de ningún caso donde algo que hicieran o dejaran de hacer los padres antes del embarazo o durante el embarazo causara que su bebé tuviera un cromosoma Y extra.

Pubertad y tener hijos

La pubertad en chicos con XYY es completamente normal. Las evidencias actuales sugieren que los hombres con XYY tienen relaciones, se establecen y tienen hijos a la misma edad que los hombres con XY.

Cómo comunicarlo

Decidir cuándo hablar a un niño del cromosoma extra es algo personal, pero una vez que el chico sea lo suficientemente mayor como para tener hijos, tiene derecho a saberlo. Muchas familias se lo comunican a los chicos en la adolescencia temprana. Llegado el momento, puede ser útil recurrir a la experiencia de un grupo de apoyo o un genetista experto.

Respecto a otros tipos de profesionales que cuiden de su hijo suele ser mejor comunicárselo según vaya siendo necesario.

Las familias dicen...

... un gigante amable.

... simpático, extrovertido y querido.

... una memoria increíble para lo que le obsesiona.

... una mente fascinante, algo descentrada.

... como vivir con un adolescente durante 15 años.

... cuando me lo dijeron, fue devastador.

... una parte central de la familia,

le gusta dar y recibir amor.

Información y apoyo.

Rare Chromosome Disorder Support Group,

The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, United Kingdom +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

AXYS

PO Box 872, Pine, CO 80470-0872 USA

info@genetic.org | www.genetic.org

www.facebook.com/groups/AXYS.XYY

Grupos de Facebook

XYY Chromosome Disorder

www.facebook.com/groups/31905218415

47XYY syndrome support group

www.facebook.com/groups/1406286052987882

Unique menciona foros de mensajes y páginas de internet de otras organizaciones para ayudar a las familias a buscar información. Esto no quiere decir que estemos de acuerdo con su contenido o la responsabilidad por ello.

Cuando quiera más información, *Unique* puede ayudar. Podemos contestar a preguntas individuales y publicamos un panfleto completo sobre XYY y un estudio de día. También publicamos un folleto para niños y otro para padres que están considerando informar a sus hijos, a otros miembros de la familia u otras personas sobre esta condición genética.

Esta hoja de información no sustituye los consejos médicos de su doctor. 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. Mary Linden, departamento de pediatría, National Jewish Medical and Research Center, Denver, Colorado, USA, y por el asesor médico jefe de Unique en 2004. Versión 1.1 (AP). Traducción al español de Violeta Moro Medrano y revisión de.....

Copyright © Unique 2020

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661

Registered in England and Wales Company Number 5460413

11. 2 Texto 2

XY Y

rarechromo.org

Crecer con XY Y

5 años

8 años

11 años

13 años

15 años

16 años

17 años

Síndrome del XY Y

Aproximadamente, uno de cada 1000 chicos tiene cromosomas XY Y. En las células del cuerpo, en lugar de contar con 46 cromosomas, incluyendo un cromosoma X y uno Y, tienen un cromosoma X y dos Y, 47 en total. El impacto del cromosoma Y extra es extremadamente variable.

La gran mayoría de niños y hombres con un cromosoma Y extra nunca llegan a ser conscientes de ello, porque no tienen síntomas que lleven a un diagnóstico. Solo se diagnostica a una pequeña parte de los niños y hombres con XXY: las estimaciones recientes sugieren 2.5 % en Reino Unido y 20 % en Dinamarca.

Características principales

- Apariencia normal, normalmente altos.
- Inteligencia dentro del rango habitual, pero existe una mayor necesidad de apoyo educativo, en especial al leer y escribir.
- Mayor vulnerabilidad al TDAH (trastorno por déficit de atención con hiperactividad)
- Mayor vulnerabilidad a trastornos del espectro del autismo.
- Puede que un mayor riesgo de asma y epilepsia.

Fuentes

Recientemente, se identificaron más de 700 estudios publicados sobre las consecuencias de tener un cromosoma sexual extra (Leggett 2010). Esta guía muestra información principalmente de estudios clave, pero también de algunos estudios de cribado temprano. Son los que se indican a continuación:

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

Estudios de seguimiento de bebés que se identificaron durante el embarazo: Linden 2002; Lalatta 2012

Estudios de seguimiento de bebés, niños y hombres a los que diagnosticaron debido a algo inusual: Schiavi 1984; Theilgaard 1984.

En publicaciones recientes, se estudia a los bebés identificados durante el embarazo, así como a los niños y hombres identificados a causa de algún problema. Estos estudios ayudan a descubrir los posibles problemas del XYY, pero pueden dar una impresión equivocada de cuán comunes son estos problemas: Geerts 2003; Ross 2009; Stochholm 2010; Bishop 2011; Bryant 2012; Cordeiro 2012; Ross 2012; Stochholm 2012; Tartaglia 2012; Bardsley 2013; Lepage 2014.

Los chicos que se indican en Bishop 2011 formaron una cohorte para un estudio conocido como Diesc. Los resultados del estudio se reportaron a los miembros de Unique y aquí se refiere a ellos como Diesc 2010. La información adicional procede de las familias Unique. Unique tenía 290 XYY miembros cuando se escribió esta guía. En 2003, 43 miembros completaron una encuesta y, en 2014, 46 familias o jóvenes con XYY completaron una encuesta.

Cómo sabemos acerca del XYY

Si no diagnostican a la mayoría de niños y hombres con XYY, ¿cómo sabemos el impacto del cromosoma Y extra?

Los estudios publicados investigan distintos grupos de niños y hombres con XYY:

- Estudios de cribado de bebés recién nacidos en los que se observó a los bebés que tenían XYY hasta convertirse en adultos
- Estudios de seguimiento de bebés que se identificaron por casualidad durante el embarazo.
- Estudios de seguimiento de bebés, niños y hombres que fueron diagnosticados por algún problema, normalmente de habla o comportamiento.

Los dos primeros tipos de estudios son de gran ayuda a la hora de prever cómo de probable es que un niño tenga problemas debido al cromosoma extra o si necesitarán algún tratamiento o apoyo especial. Muestran que no todos los niños tienen problemas. Estos estudios también ayudan a describir algunos de esos problemas.

El tercer tipo de estudio se centra en el extremo más grave del espectro de los niños y hombres con XYY a los que diagnostican porque tienen algún problema. Este tipo de estudio ayuda a describir qué problemas existen. Recientemente, los estudios también han empezado a fijarse en tratamientos efectivos y en los genes del cromosoma Y que puedan ser la base de cualquier problema.

Causas

Los niños con cromosomas XYY tienen el cromosoma Y debido a sus padres. En la gran mayoría de los casos, si no en todos, los dos cromosomas Y no consiguen separarse cuando se forma el esperma. Durante este proceso, una célula debe primero replicar sus cromosomas para producir dos copias de cada y luego se divide dos veces para producir cuatro espermatozoides. En algunos casos, ambos cromosomas Y van a la misma célula y cuando esta fecunda un óvulo (cuando se crea un bebé) se produce un embrión con dos Ys. También es posible que ocurra un suceso similar en las fases tempranas del desarrollo del embrión.

Características físicas principales

Estatura: altos

Los niños y hombres con XYY suelen ser, aunque no siempre, más altos que sus compañeros. Es común que alcancen una altura de 6'3" (1,88m) o más. Existe cierta incertidumbre sobre cuándo se empieza a notar la altura adicional, pero dos estudios recientes que incluían un total de 134 niños y hombres descubrieron que la altura era normal hasta los 6 años aproximadamente y después comenzaba a aumentar. A los 11 años, casi todos los niños eran más altos que la media y a los 13 casi todos los niños eran considerablemente más altos que sus compañeros. La mayoría de niños mayores de 6 años estaban dentro del 15 % de niños más altos de su edad y la mayoría de más de 13 años se encontraban dentro del 2 % más alto. Todos los niños tenían proporciones normales y la mayoría tenían un peso normal para su altura, aunque, en un reciente estudio americano, algunos niños mostraban una tendencia a sufrir sobrepeso por la parte del vientre (adiposidad central) (Ratcliffe 1990; Geerts 2003; Ottesen 2010; Bardsley 2013).

Una encuesta de las familias de Unique indicó unos resultados ligeramente diferentes. Entre las 26 familias que le contaron a Unique cuándo se empezó a notar la altura o estatura excepcional de sus hijos, ocho lo observaron al nacer o durante la infancia, siete durante preescolar, tres durante la primaria y en ocho niños no se notó la altura adicional hasta la pubertad. Seis de las 19 familias con un hijo menor de 16 dijeron que su altura no era inusual y algunos de los niños eran menudos para su edad. Una familia con dos hijos de seis pies (1,82 m) declaró que la altura adicional en el niño con XYY se explicaba por la altura de las piernas (Unique).

Altura: ventajas y desventajas

Al preguntarles por las ventajas y desventajas de la altura adicional, los padres de Unique indicaron muchas más desventajas. Entre ellas se incluían que se les elijan como cabecillas, ir encorvados, expectativas injustas, talla 17 de zapatos (53 en España), tener que encontrar zapatos y ropa, sentarse en sitios públicos, las miradas de la gente, el dolor de espalda y el acoso. Las mayores ventajas se encuentran en los deportes como el baloncesto y como una ayuda para su autoestima. Los hombres con XYY llevan mejor la altura adicional; solo cuentan como desventaja darse en la cabeza, comprar pantalones y llamar la atención o que se metan con ellos en el colegio.

Cabeza grande

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

Ojos ligeramente separados

Estudios recientes han destacado el hecho de que los ojos de los niños pueden estar ligeramente más separados que los de otros niños con cromosomas XY. El puente de la nariz también puede ser algo más ancho y la zona de las mejillas ligeramente plana. Estas características son muy sutiles y los padres no lo suelen notar a no ser que se lo señalen (Lalatta 2012; Bardsley 2013).

«El XYY es un problema difícil de entender, ya que tienen un aspecto muy normal ».

Dientes

Es probable que los niños con XYY tengan dientes más grandes con raíces más largas que otros niños. Además, es posible que tengan una mandíbula inferior sobresaliente y maloclusión, Se han descubierto problemas dentales en, aproximadamente, 1 de cada 5 niños (20 %) (Lähdesmäki 2004; Bardsley 2013).

Los padres de Unique declararon un número mucho mayor de algún tipo de problema dental: 3 niños de cada 4 (14/19). Estos problemas incluyen que no se les caigan los dientes de leche, aglomeración de dientes, mala calidad del esmalte dental y la falta de algún diente. Puede que la causa de algunos de estos problemas dentales no sea el cromosoma Y extra. A algunos niños les tuvieron que quitar los dientes debido a la aglomeración. Otros llevaron aparatos para corregir la posición de los dientes.

«Demasiado grandes para su boca, pequeña. Se ha tenido que quitar muchos dientes para dejar espacio para los nuevos. Además, tiene tendencia al deterioro de los dientes, sin importar cuánto se los lave. »12 años

Genitales

Una gran reevaluación reciente descubrió que la mayoría de los chicos, sin importar su edad, tienen testículos aumentados, pero los investigadores no encontraron ninguna evidencia de niveles hormonales más altos relacionados con este hecho y no están seguros de lo que esto significa. La misma reevaluación no descubrió ninguna disminución de anomalías genitales tales como testículos no descendidos o hipospadias, donde el agujero, en lugar de estar al final del pene como es habitual, está en la parte inferior (Ross 2009; Bardsley 2013). Una reevaluación de miembros de Unique entre los 5-18 años indicó que los testículos aumentados pueden ser algo menos común de lo que sugiere el estudio: solo 3 de 21 familias confirmaron esta característica, aunque puede que el aumento de tamaño no sea algo que las familias noten.

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 de 89) de los chicos en un gran estudio reciente, en comparación con los niveles generales en la población, de 9.6 % (Bardsley 2013). Los autores señalan que el cromosoma Y extra puede amplificar el riesgo de atopia (hipersensibilidad alérgica), ya que hay una mayor prevalencia de atopia/asma y el tamaño de la vía respiratoria es menor en chicos que en chicas. La encuesta de 2014 de Unique mostró una frecuencia menor del asma, en 5 de 20 niños, de diferente gravedad, pero todos los chicos usaban inhaladores, y a uno de ellos le hospitalizaron de forma repetida por asma. Unique también descubrió un índice alto de infecciones de pecho en los primeros tres años de vida o más adelante en la infancia; 14 de 21 familias lo indicaron.

■ Convulsiones

Existe la posibilidad de que las convulsiones sean más comunes en chicos con XYY que en el resto de la población. El estudio más completo al respecto descubrió que entre los niños diagnosticados antes de nacer, 1 de 35 sufría convulsiones, lo que daría un índice del 3 % en comparación con el 1 % de los niños que no estaban afectados. Se tratan con medicamentos antiepilépticos normales.

La encuesta de Unique también indicaba que entre este grupo altamente seleccionado, las convulsiones eran más comunes de lo esperado en el resto de la población. Ocho de 32 familias (el 25 por ciento) mencionó las convulsiones; esta fue, con creces, la condición médica más común que se mencionó. Esto se puede explicar, al menos en parte, por el hecho de que los niños con epilepsia tienen más probabilidades de que se examinen sus cromosomas. Dos niños

dejaron de sufrirlas en la adolescencia y no se han recibido declaraciones de convulsiones en adultos.

En la encuesta de 2014, 2 de 21 niños sufrían convulsiones. Uno de los casos estaba relacionado con fiebre. Se diagnosticó a ambos después de nacer.

■ ¿Los hombres con XYY fallecen antes?

Dos grandes estudios de seguimiento en hombres con XYY revelaron que es probable que fallezcan antes que otros hombres. Un estudio de todos los hombres diagnosticados con XYY en un país, Dinamarca, mostró que la esperanza de vida de los hombres con XYY era de 10 años menos que otros; los hombres con XYY murieron a los 68 años de media, en lugar de a los 78. Ambos estudios indicaron un aumento de fallecimientos por enfermedades respiratorias, y el estudio danés mostró más muertes por cáncer, trastornos neurológicos y accidentes. Aún no se saben las razones subyacentes de esto, pero puede suceder debido a las condiciones socioeconómicas de los hombres. (Swerdlow 2001; Stochholm 2010; Stochholm 2012).

■ Control motor bueno. Tono muscular bajo

Una serie de estudios han observado el control motor y la coordinación en niños con XYY. Los estudios de cribado: a largo plazo descubrieron que, en general, los niños tenían una coordinación motora reducida, lo que quiere decir que era más probable que tuvieran problemas con tareas como escribir, dibujar y cortar con tijeras, así como de equilibrio. En dos estudios posteriores en grupos diagnosticados antes de nacer, los padres indicaron un retraso motor y falta de coordinación en el 25-35 % (3 de 12 y 4 de 15) de los niños. Los estudios posteriores evaluaron esto de forma independiente y descubrieron que los niños con XYY realizaban ligeramente peor tareas de fuerza, velocidad y destreza (Ratcliffe 1999; Ross 2009; Leggett 2010).

El estudio de cohorte más grande observó que los temblores leves eran comunes y se podían ver mientras los niños descansaban o cuando se movían (temblor intencional) en el 43 % (39 de 90) de ellos. En la mayoría de niños los temblores son demasiado leves como para afectar la escritura. En este estudio también se observó un tono y fuerza muscular bajos en la mitad de los 35 niños diagnosticados con XYY antes de nacer. Aunque normalmente estos síntomas son leves, pueden afectar a la escritura o a otras habilidades y, si este es el caso, puede que sea necesario apoyo adicional o terapia ocupacional. Otros estudios confirman estos

descubrimientos y muestran que los temblores intencionales son más frecuentes e intensos con XYY (Theilgaard 1986; Ratcliffe 1999; Geerts 2003; Bardsley 2013).

Una encuesta de Unique de 2003 respalda ampliamente estas observaciones, en la que 36 familias (84 por ciento) indicaron un problema o de control motor o de equilibrio (Unique). La encuesta de Unique en 2014 volvió a confirmar estos descubrimientos, donde los niños diagnosticados en la infancia tenían más probabilidades de verse afectados. El tono muscular bajo tenía múltiples repercusiones en el equilibrio, la postura, el aguante, las actividades deportivas y la escritura. Los temblores eran menos comunes que en los estudios, con solo 2 de 21 niños con temblores en las manos.

Características educativas

Habla y lenguaje

El habla y lenguaje es una preocupación común, y tener un cromosoma Y extra aumenta la probabilidad de que un niño tenga dificultades con el habla y el lenguaje. Algunos estudios tempranos indicaron un retraso en el habla en hasta la mitad de los niños con XYY, lo que lo hacía más del doble de común que en niños sin un cromosoma Y extra (Ratcliffe 1999; Geerts 2003). Los estudios más grandes y recientes mostraron que se encontraban algunos problemas de habla en todas las edades, aunque no en todos los niños, y que los niños solían tener dificultades con el lenguaje y los exámenes verbales, a pesar de que el CI (cociente intelectual) se encontraba normalmente en un rango normal. En particular, tenían dificultades con el lenguaje metafórico o ambiguo, al expresarse y con la memoria verbal. Una pequeña parte desarrolló tics verbales leves como los chasquidos o el tartamudeo (Ross 2009; Leggett 2010; Bishop 2011; Cordeiro 2012; Tartaglia 2012).

Además, el estudio de R.U. con 58 niños, algunos de ellos miembros de Unique, que llamó la atención al alto índice de trastornos del espectro del autismo (de 10 a 20 veces mayor que la prevalencia estimada en la población general), también descubrió que entre los niños que no tenían autismo, los perfiles de comunicación sugieren que las características de autismo leves eran comunes (Bishop 2011). Los padres informaron a los investigadores de que el entendimiento del tono de voz, los gestos y el lenguaje corporal en estos niños era bueno, pero la comunicación solía ser un problema. Los investigadores dijeron que aunque a los niños les costaba expresarse de forma clara, tenían intereses variados y podían reformular frases que otros podrían no entender. Los niños diagnosticados durante la infancia tendían a tener dificultades con todos los aspectos de la comunicación, especialmente para entender el significado de las palabras y cómo cambian en diferentes contextos (estudio DIESC).

Un pequeño estudio de niños diagnosticados en el embarazo descubrió que la edad a la que los niños empezaban a decir las primeras palabras era entre los 12 y los 42 meses (Lalatta 2012).

La evidencia de Unique muestra que el retraso en el habla es, como era de esperar, mucho más común en los niños diagnosticados después de nacer que en aquellos diagnosticados antes. Sin embargo, en ambos grupos hay niños con y sin retraso y dificultades en el habla. La gravedad entre ambos grupos varía mucho. Normalmente, aunque no siempre, los niños diagnosticados después de nacer tienen más dificultades. La gran mayoría de los niños reciben terapia del lenguaje y logopedia y dejan atrás los problemas del habla, así que para la mayoría de los adultos deja de ser un problema.

Los problemas del habla más comunes que se descubrieron en Unique son el retraso del habla, especialmente al hablar, juntar palabras, hablar de forma clara para que otros lo entiendan, y usar palabras más complejas. El entendimiento, por lo general, va por delante del habla, y en la experiencia de Unique varía desde un entendimiento avanzado para la edad a ir algo retrasados, aunque menos que en el habla. La debilidad o flacidez de los músculos faciales (hipotonía oral) puede ser la base del habla poco clara y responde bien a la logopedia. Es común tener dificultades al evocar palabras o la palabra correcta, lo que resulta en una forma de hablar lenta y a problemas en la conversación. Es posible que las frases sean cortas, con una sencilla estructura «telegráfica». Los problemas del habla se notan especialmente en situaciones sociales. En el extremo más grave del espectro, es posible que se diagnostique a los niños con un trastorno específico como apraxia del habla (donde uno es incapaz de decir lo que quiere). Como se ve en las publicaciones médicas, una pequeña minoría de niños desarrolla tartamudeo o tics verbales tales como aclararse la garganta, decir «ahh» de forma repetida, hacer sonidos de succión o repetir una palabra o sonido de forma involuntaria, y el tartamudeo puede continuar en la edad adulta.

Entre los niños por debajo de la edad escolar, el retraso del habla podría ser grave, con un vocabulario limitado a menos de 5 palabras, y los niños individuales mostrarían un retraso del habla y el lenguaje de 2 años. La claridad en el habla era una preocupación común.

Entre los niños en edad de ir a primaria, había una mejora general, pero los niños de 9 o 10 años aún tenían dificultades con la conversación, las palabras complejas y la narrativa continua. La claridad en el habla mejoró en general, pero siguió siendo un problema para unos pocos, en especial al hablar deprisa.

Entre adolescentes, había un índice alto de habilidad con el habla y el lenguaje; algunos chicos hablan con soltura otros tienen problemas para encontrar las palabras, construir frases largas, hablar de forma coherente, usar el lenguaje en situaciones sociales y, a veces, entender lo que se dice o procesando palabras al hablar deprisa. Los problemas con la claridad del habla parecían ser menores que en niños más pequeños.

Es increíblemente común, aunque no universal, que los niños solo entiendan el lenguaje sencillo y no entiendan dichos, expresiones, jerga, chistes o la ironía. Es posible que necesiten que se les explique la parte graciosa de estos. Los ejemplos incluyen los siguientes: *Si alguien dice que está lloviendo a cántaros, miro fuera (adolescente con XYY). Cuando mi marido se hizo daño, estaba bromeando y dijo «mira lo que has hecho»; pues mi hijo con XYY se derrumbó y se puso a llorar. Si alguien dice «espera un minuto», cuando se acaba el minuto nos dice que es hora de irse.*

La mayoría de los adultos con XYY le contaron a Unique que ya no tenían ningún problema del habla, dejaron atrás sus retrasos del habla (normalmente con terapia del lenguaje y logopedia) en la infancia o en la adolescencia. Una pequeña parte de los hombres siguieron teniendo dificultades del habla en la edad adulta, como hablar de forma poco clara, «arrastrar» algunas palabras, forzar la conversación o no empezar conversaciones y problemas para encontrar la palabra o término adecuado.

Es frustrante no ser capaz de comunicarse. Algunos llevan el problema con calma; llevan a la gente a lo que quieren o se lo muestran de forma física. Otros se retractan y están en silencio a no ser que hablen solo con una persona, o se derrumban (lloros), pero los gruñidos debido a la exasperación y las rabietas son algo habitual, en especial en niños pequeños. Según la evidencia que tiene Unique, las rabietas disminuyen a medida que los niños aprenden mejor a decir lo que quieren y desarrollan otras habilidades, así que normalmente mejoran en la adolescencia y desaparecen en la edad adulta.

«Más lento y suena algo menos natural, monótono a veces. Pero mantiene el ritmo con los chistes, las expresiones, la jerga, etc.». 12 años

Aprendizaje y educación

Una encuesta de todos los estudios de niños diagnosticados antes de nacer hasta la fecha mostró un CI (cociente intelectual) en general más bajo de lo que cabría esperar en una familia, pero muy cercano a la media de la población, 100. El CI verbal también era más bajo de lo que se podría esperar, pero, de nuevo, en general estaba dentro de los límites normales de la

población general (Leggett 2010). Según un estudio más reciente, los déficits cognitivos suelen ser leves, la mayoría de los niños atienden escuelas convencionales y algunos realizan las actividades en un rango normal o superior (Bishop 2011). El estudio más grande y reciente confirmó los siguientes descubrimientos: De los 36 niños diagnosticados antes de nacer, la media del CI era 102, mientras que de los 44 niños diagnosticados después por diversas razones, el CI era 85. El CI verbal era 101 en el grupo prenatal y 82 en el postnatal (Bardsley 2013).

Los estudios mostraron que tener un cromosoma Y extra hace que sea más probable que un niño necesite apoyo al aprendizaje y, lo que es muy importante, que cualquier dificultad de personas con XYY responde igual a la ayuda que las dificultades de aprendizaje de la población general (Götz 1999; Ratcliffe 1999). Un estudio temprano (Ratcliffe 1999) descubrió que la mitad de un grupo de 19 niños diagnosticados al nacer necesitaban ayuda para leer. La encuesta más reciente del R.U. descubrió que los niños con XYY tienen cinco veces más probabilidades de necesitar educación especial que la población media. Incluso los niños diagnosticados antes de nacer tenían muchas más probabilidades de necesitar un programa o declaración de apoyo formal que los niños con cromosomas XY, y esta necesidad era especialmente común en niños diagnosticados después de nacer. A pesar de esto, la mayoría de estos niños sobrellevan bien la situación con apoyo en las clases en escuelas convencionales. Cerca de un tercio de ellos fue a una escuela o clase especial, normalmente a los 11-13 años debido a la falta de recursos para el apoyo al aprendizaje en institutos grandes. Se indicó que a los chicos de esta encuesta se les daba bien las matemáticas, pero a muchos les costaba algo más la lengua.

Los padres declararon que recibir ayuda en el colegio marcó una gran diferencia en la felicidad de sus hijos y que notaron una mejora en el progreso cuando la ayuda se daba en el lugar (Bishop 2011).

Los descubrimientos de Unique lo confirman. Existe una gran variedad de problemas educativos, desde niños que aprenden de forma entusiasta y exitosa hasta niños que tienen dificultades sociales, académicas y de comportamiento en la escuela. Los niños a los que les parece más fácil aprender tienen más probabilidades de que les hayan diagnosticados antes de nacer, pero algunos niños diagnosticados después de nacer tampoco tienen dificultades de aprendizaje. Entre los niños sin un diagnóstico formal de dificultades de aprendizaje sigue habiendo dificultades, normalmente con la lectura, las palabras (la dislexia es común) y el acto físico de escribir, o al procesar información. Una dificultad de aprendizaje más general, que afecte a todas las áreas del plan de estudios, no es común y en Unique es mucho más habitual

en niños diagnosticados durante la infancia; pues el retraso en el aprendizaje puede ser una de las razones para hacer el test de cromosomas.

Tipo de escuela

La gran mayoría de los niños empiezan su educación en colegios convencionales (normales), y la mayoría permanecen ahí durante toda su educación. Algunos de ellos son seleccionados para atender escuelas para niños más inteligentes. Los niños diagnosticados antes de nacer tienen más probabilidades de permanecer en escuelas convencionales, pero entre los miembros de Unique diagnosticados después de nacer, la mitad seguía en institutos convencionales después de los 11 años. El cambio a una educación especial se suele dar en los primeros años de secundaria, y se da apoyo tanto por dificultades de aprendizaje como de comportamiento. A una minoría de los niños les funcionó bien la educación en casa. Unos pocos niños en el extremo más grave del espectro fueron a internados especiales.

Como se mostró en los estudios, muchos padres descubrieron que el apoyo educativo era una gran ayuda, y algunos indicaron una gran caída en el éxito de los niños cuando se retiraba este apoyo. La cantidad de apoyo variaba mucho, desde niños que solo necesitaban un aviso para seguir con las tareas, ayuda parental con los deberes o apoyo con la lengua, al leer o escribir, hasta niños que necesitaban una educación especial.

Los padres dijeron que la mejor atmósfera de aprendizaje era una tranquila, sin distracciones y con poco sonido de fondo, estructurada y en grupos pequeños o con una sola persona. Era mejor que las sesiones fuesen cortas y con descansos frecuentes para moverse. El aprendizaje se hacía más fácil de forma oral, práctica o visual, reduciendo la escritura. Para algunos funcionaba bien el aprendizaje con el ordenador. Aprender al aire libre podría ser de ayuda. Los niños necesitaban ánimos frecuentemente y el ritmo apropiado.

Fortalezas y debilidades

Las fortalezas en el aprendizaje que suelen mencionar los padres incluyen las matemáticas, las ciencias, el arte, el aprendizaje visual, las asignaturas prácticas (carpintería, cocina) y, cuando están interesados, la curiosidad y la memoria. Algunas fortalezas menos frecuentes incluyen actividades físicas (pero no necesariamente deportes de equipo o de contacto) y orientación espacial. Las debilidades incluyen, normalmente, la literatura, tanto leer como escribir, la

motivación (es muy difícil persuadirles para que hagan algo), manejar la presión y, sobretodo, concentrarse y no distraerse.

Casi todos los niños tenían dificultades con la concentración y la atención, y necesitaban apoyo para concentrarse. Es mejor que las tareas de aprendizaje sean cortas y con descansos frecuentes. Dificultades específicas al escribir también eran habituales. Muchos niños tenían problemas al sujetar un utensilio para escribir debido al tono muscular bajo en las manos y, en algún caso, a temblores en las manos. Se describía su forma de escribir como sucia o desordenada. Algunos mejoraron al escribir con el tiempo, pero los niños más afectados usaron un teclado o escriba. Sin embargo, un niño tiene «una cursiva preciosa».

Debido a la altura adicional, uno quizá espere que destaquen en los deportes, y así es para algunos niños. El tono muscular bajo que se indicaba como una característica del XY (Bardsley 2013) no impide realizar las actividades deportivas de forma entusiasta y habilidosa. Las familias mencionan una gran variedad de deportes y actividades, con niños a los que les gustaba y que destacaban en deportes tan variados como el ciclismo, la natación, la pesca, el waterpolo, el rugby, la navegación, la equitación y los bolos.

El comportamiento en la escuela es un motivo de preocupación para muchas familias, a pesar de que unos pocos declaran un comportamiento ejemplar o excelente. La mayoría de las familias dicen que se han metido con sus hijos o les han acosado debido a su altura, falta de madurez o a la dificultad que tienen para relacionarse con otros niños. Muchos dicen que sus hijos son alborotadores, y esto es habitual en especial en niños diagnosticados después de nacer. A algunos niños los han excluido.

Dado que la mayoría de estudios se han centrado en los niños, no hay demasiada información sobre lo que hacen los niños después de dejar la escuela. Un estudio publicado en 1999 descubrió que 5 de 19 chicos habían ido a la universidad o en el instituto de formación profesional (Ratcliffe 1999). En Unique, la encuesta de 2014 mostró que de los 9 niños diagnosticados antes de nacer, solo uno dejó la educación a tiempo completo antes de los 18. El nivel más alto de calificación era profesional para dos de ellos, Certificado General de Educación Secundaria (un título académico que se suele realizar a los 16) para otros dos, Advanced Levels (un examen académico que se suele realizar a los 18) para uno y títulos universitarios para dos. Las asignaturas especializadas incluyen ordenadores, producción musical, fotografía, arte y animación, entrenamiento deportivo y ciencias de la educación. Cinco de ellos tenían formación profesional en asignaturas como artes escénicas, medios de comunicación, teatro, ingeniería, arte, música, navegación y formación de servicios

uniformados. Los adultos que siguen en estudiando a tiempo completo han realizado una gran variedad de trabajos, como limpiar ventanas, trabajar en una cafetería, limpiar, montar equipos y jardinería. Los trabajos incluían trabajar en un almacén, asistente de encargado de tienda, recolectar residuos y conducir.

De los niños diagnosticados en la infancia, hay una amplia variedad de desenlaces entre aquellos que dejan la escuela con todos los resultados de los exámenes y aquellos sin calificaciones o que no atienden al colegio después de los 14 o 15 años. Sus habilidades reflejan su participación académica: en un extremo se encuentran los jóvenes que apenas son capaces de leer y escribir, y en el otro extremo se encuentran los hombres con un gran curriculum vita con mucha experiencia profesional: extinción de incendios, reanimación cardiopulmonar, flebotomía, dibujo, decoración, trabajo legal, mecánico de motores, soldadura, administración y trabajo en almacén. La mayoría de jóvenes han trabajado en ocupaciones tan distintas como enfermería, cáterin, paseador de perros y cajero.

«Cuando era más pequeño, tenía una esquina tranquila a su disposición cuando no se sentía capaz de afrontar algo. A los 9 años recibió 10 horas de apoyo particular a la semana para ayudarle a controlar sus arrebatos de ira. Ahora estudia con éxito en una pequeña escuela donde le conocen bien». 10 años

«Normalmente se concentra en sus tareas, a menos que sepa que hay algo divertido planeado para después. En realidad, destaca en la escritura. Tiene una cursiva preciosa». 12 años

«Tiene un retraso del habla y del lenguaje, una capacidad de concentración baja y se distrae fácilmente, falta de autoconfianza y habilidades sociales. Recibe 12 horas semanales de apoyo en el colegio y mucho apoyo de sus padres. No tiene arrebatos de ira. Este año, en una escuela convencional, ha sacado 10 notas excelentes de final de trimestre, 16 notas buenas y una satisfactoria». 13 años

«Es un niño muy bullicioso y energético que puede ser cariñoso pero sigue teniendo cambios de humor repentinos. Sed persistentes. Querían poner a mi hijo en escuelas para gente con problemas de comportamiento, algo que yo no creía que fuera lo correcto, ya que copia las cosas y se deja influir fácilmente». 16 años

«Está en un grupo de preparación para el trabajo y pasa parte del día fuera de casa la mayoría de días, en cursos y haciendo trabajo voluntario. Estaría bien si pudiera conseguir trabajo a tiempo completo, ya sea remunerado o voluntario». 24 años

Interacciones sociales y trastorno del espectro del autismo

«También se le ha diagnosticado autismo, para lo que hay más ayuda disponible.

Usamos el autismo como su diagnóstico porque los servicios lo reconocen y

se esfuerzan por buscar opciones para estos jóvenes». 22 años

Recientemente, varios estudios han mostrado un vínculo entre el síndrome del XYY y el trastorno del espectro del autismo (TEA). Una posible razón por la que ocurren estos cambios en las prácticas de diagnóstico, así que un trastorno que antes se consideraba trastorno del lenguaje o la comunicación ahora puede considerarse como un trastorno del espectro del autismo.

Todos los estudios encontraron una amplia variedad de resultados y al menos dos tercios de los niños no habían recibido el diagnóstico de TEA. Sin embargo, el riesgo de desarrollar comportamientos autistas era significativamente mayor tanto en niños diagnosticados antes de nacer como en niños diagnosticados más adelante. El comportamiento autista se encontró menos en niños diagnosticados antes de nacer, y las características eran más graves en niños diagnosticados en la infancia.

La tasa de diagnósticos es algo controvertido, porque depende de si se incluyen los niños diagnosticados después de nacer (y, por lo tanto, niños con problemas) o no. En dos estudios diferentes, al observar solo a niños diagnosticados antes de nacer, las tasas variaban del 11 al 20 % (1 de cada 5-10) (Bishop 2011; Bardsley 2013). En otro estudio, el 19 % de 26 hombres diagnosticados después de nacer tenían TEA (Geerts 2003).

En los niños que no habían sido diagnosticados con TEA, eran habituales los comportamientos ligeramente autistas, aunque esto podía variar mucho. En varios estudios se notó que la probabilidad de un diagnóstico de TEA no parecía estar relacionada con la inteligencia o el diagnóstico de dificultades del habla y lenguaje. También se enfatizó que no todos los niños con un cromosoma Y extra tienen dificultades sociales, pero si es el caso puede que sea útil que los clínicos lo sepan. Uno de los estudios señala que todos los niños tenían un resultado normal en

motivación social, lo que es algo positivo desde el punto de vista de las intervenciones, pues significa que sí que quieren interactuar con otros pero malinterpretan las señales. Sin embargo, sugieren que los clínicos deberían tener cuidado para no desestimar un diagnóstico de TEA por esta razón (Bishop 2011; Cordeiro 2012; Ross 2011; Bardsley 2013).

De las familias de Unique que realizaron la encuesta en 2014, casi la mitad habían recibido un diagnóstico formal de autismo o de trastorno del espectro del autismo. La tasa de comportamientos autistas era mucho mayor en aquellos diagnosticados después de nacer, es decir, aquellos con algún tipo de problema de desarrollo, pues en dos tercios de ellos se observaban características del autismo. A un niño se le diagnosticó autismo a los 4 años pero dejó de tener el diagnóstico al crecer.

Para muchas familias el diagnóstico de autismo sirve de ayuda, pues abre las puertas 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, pues es muy sociable y no se rige por rutinas.

«El diagnóstico de autismo no era apropiado».

¿Sirve de ayuda la intervención temprana en los niños con XYY?

Dada la vulnerabilidad de los niños ante trastornos de comunicación y comportamiento, ¿sirve de ayuda llevar a cabo revisiones regulares en la infancia en niños diagnosticados antes de nacer o casualmente? ¿Se podría reducir la agresión debido a la frustración y falta de autoestima si se pone especial atención al habla y el lenguaje?

Según las pruebas que tiene Unique, el apoyo al aprendizaje y la terapia del lenguaje y logopedia son increíblemente útiles, y distintos investigadores sugieren que se deben hacer reconocimientos regulares cada seis meses durante los 3 primeros años, así como poner especial atención en las dificultades en el aprendizaje, el déficit de atención/ trastorno con hiperactividad y los trastornos del espectro del autismo (Ross 2009; Lalatta 2012).

Problemas de comportamiento

Atención y concentración. Actividad e hiperactividad

Según la opinión generalizada, los niños con XYY son más vulnerables a distraerse fácilmente y a la hiperactividad. Varios estudios de niños diagnosticados tanto antes como después de nacer mostraron tasas elevadas de déficit de atención con hiperactividad (TDAH). Además, los relatos de los padres apoyan este dato. Sin embargo, ¿dónde está el límite entre ser enérgico y ser

sobreactivo? ¿Y cuándo ser sobreactivo se convierte en hiperactivo? En el grupo de 57 niños que se analizó en el R.U. y que al final se relató en la bibliografía médica de Bishop 2011, la hiperactividad y la falta de atención eran ciertamente habituales: se encontraban en alrededor de un tercio de los niños sin importar cuándo se les había diagnosticado. Cuando se observó en mayor detalle, se solía describir a los niños diagnosticados antes de nacer como inquietos, hiperactivos o distraídos, y muchas veces se les describía como ocupados y energéticos. En general, se les describía como niños energéticos a los que les cuesta concentrarse, ¡pero que son muy divertidos! (Diesc 2010).

Se encontró un aumento de la distracción y los problemas de atención en la mayoría de estudios tempranos, con índices en niños diagnosticados antes de nacer que iban del 10 al 16 % de los niños. En un estudio, la mitad de los niños necesitaban apoyo debido a los problemas de atención y en la mayoría se hacía evidente a los 2 años y medio o 3. Los profesores de primaria de los niños indicaron a menudo inquietud, que divagaban o que correteaban cuando los niños deberían estar sentados o quietos (Walzer 1990). Otros estudios indicaban que del 11 % al 21 % de dos grupos pequeños de niños diagnosticados antes de nacer había recibido diagnóstico de TDAH (Linden 2002; Geerts 2003). Una encuesta descubrió que había pocos informes de diagnósticos de TDAH. Sin embargo, varios sitios de estudio informaron sobre problemas de atención, distracción, impulsividad y regulación de comportamiento (Tartaglia 2012).

Desde entonces, tres estudios más grandes han observado el comportamiento y el TDAH, y todos ellos incluían una mezcla sesgada de niños diagnosticados antes de nacer y también después. Existen muchas diferencias entre los estudios y la cantidad de niños afectados es considerablemente más alta en los estudios más recientes, pero todos ellos están de acuerdo en que los niños con XYY tienen un mayor riesgo y se podrían hacer pruebas por si se detectan TDAH (Bishop 2011; Ross 2011; Tartaglia 2012; Bardsley 2013).

Hay muy poca información sobre cómo ayudar a los niños con TDAH en XYY, pero un estudio de dos niños descubrió que el metilfenidato podía ayudar (Ruud 2005), y un estudio más grande y reciente descubrió que, en general, a tres cuartas partes de los niños les ayudó tomar medicación como metilfenidato (p. ej. Concerta, Equasym, Medikinet, Ritalin) o una anfetamina (Adderall, Elvanse). Dado que el aumento de irritabilidad era una razón frecuente para dejar de tomar la medicación, los autores propusieron empezar con pequeñas dosis aumentándolas de forma gradual. A una cantidad mucho menor de niños se les trataba con medicamentos no estimulantes como la atomoxetina (Strattera), la guanfacina (Intuniv, Tenex) o la clonidina (Catapres). Los autores sugieren que antes de diagnosticar TDAH o empezar con medicación se lleve a cabo una evaluación psicológica completa para poder determinar si sufre otras

discapacidades de aprendizaje, trastornos del habla o el lenguaje, o si presenta síntomas emocionales, lo que quizá deba incluirse como parte de un plan de tratamiento completo (Tartaglia 2012).

En las encuestas de las familias de Unique en 2003 y 2014, se hacía alusión a la mala concentración como causa de los problemas educativos de sus hijos. En la encuesta de 2014, los padres de 5 de 6 niños diagnosticados antes de nacer y 14 de 15 diagnosticados después de nacer creían que tenían problemas de concentración. Los problemas de concentración son tan comunes en adolescentes como en niños más pequeños, aunque esto podría ser porque las expectativas son mayores en niños con más edad. El niño de menor edad que recibió un diagnóstico de TDAH tenía 3 años, aunque la madre de un joven de 34 años comentó que sabía que su hijo tenía hiperactividad desde que tenía doce meses, pero no podía convencer a los doctores de que le dieran la razón.

A los padres les sirvió de ayuda discutir los problemas de concentración de sus hijos con el colegio. Algunas escuelas ofrecieron clases más cortas, más descansos y actividad física en los descansos. Algunos niños necesitaron apoyo al aprendizaje para que no distraerse de sus tareas. Una pequeña cantidad de niños toman medicamentos recetados, en concreto metilfenidato.

En la encuesta de Unique de 2003, se describió a dieciséis niños (el 33 por ciento) como hiperactivos o había recibido un diagnóstico de trastorno por déficit de atención. En la encuesta de 2014, se describió a 3 de 6 niños diagnosticados antes de nacer como sobreactivo, pero solo uno era hiperactivo y a uno le habían diagnosticado trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH). De los diagnosticados en la infancia, se describió 11 de 15 como inquietos, 6 como hiperactivos y 7 tenían un diagnóstico de TDAH.

Las estrategias de los padres se centran en actividad física exigente y habitual, incluyendo realizar deporte a diario. Algunos niños, y adultos, se medican con metilfenidato.

«Hacemos que corra unas horas en un parque o en la playa. » 6 años

«Deporte cada noche. » 14 años

«Hacemos que vaya a pasear o que cargue con algo pesado. »15 años

Comportamiento: ¿otros problemas?

¿Tienen los niños con XYY otros problemas de comportamiento aparte de la concentración, los niveles de actividad y el comportamiento que puedan estar dentro del espectro del autismo? Al parecer, aunque muchos niños tienen ningún problema de comportamiento, en general existe un riesgo mayor de sufrirlo, en particular los niños diagnosticados en la infancia.

¿Rabietas? ¿Impulsividad? ¿Agresividad?

Se descubrieron las rabietas, la impulsividad y el comportamiento agresivo en los estudios tempranos y esto se confirmó en estudios más recientes y grandes en situaciones en las que los niños estaban frustrados. Esto no significa, para nada, que todos los niños lo sufran, pero sí que significa que los niños con XYY, diagnosticados tanto antes como después de nacer, son más vulnerables a este tipo de comportamientos (Ratcliffe 1999; Linden 2002; Ross 2011; Lalatta 2012; Bardsley 2013).

El estudio de R.U. de 57 niños con XYY descubrió una tasa mucho mayor de «comportamiento preocupante» en niños con XYY que en sus hermanos, y estos comportamientos incluían las rabietas. Los padres indicaron que, normalmente, lo que causaba las rabietas era la frustración, que solía ser el resultado de un cúmulo de incidentes relativamente menores. Algunos padres indicaron que eran capaces de prevenir los arrebatos si calman la situación antes de que se acumule la frustración (Diesc 2010).

La encuesta de Unique mostró que la rabia, la agresión y, en menor medida, las palabrotas y la agresividad verbal eran habituales en chicos de todas las edades, tanto en niños diagnosticados antes como después de nacer. La encuesta de 2003 mostró que las rabietas ocurren casi seguro independientemente de la frustración por no ser capaces de comunicarse fácilmente, aunque puede que esto lo desencadene. Los ataques de agresión ocurren en niños que por lo demás son felices y cariñosos. Pueden empezar a una edad tan temprana como los 15 meses, pero es más común que se manifiesten a los 5 o 6 años, y en algunos no se manifiesta hasta la adolescencia. Los desencadenantes de las rabietas pueden ser: que se pare o se niegue al niño de hacer lo que quieren o la tensión social, incluido el estrés en el colegio, el cansancio y los cambios en la rutina. El comportamiento durante una rabieta infantil puede incluir tirar objetos, incluso mobiliario, pegar a la gente (incluso a extraños por la calle), dar cabezazos, morder y escupir. A medida que los niños se hacen mayores, los arrebatos de ira y las rabietas pueden disminuir, pero no siempre es así. Puede que se vuelvan más agresivos o violentos en público, y el comportamiento puede incluir palabrotas, gritos, dar patadas y pellizcar, así como groserías ofensivas y amenazas y exigencias extremadamente contundentes.

Muchos padres necesitan apoyo profesional (como una enfermera o enfermero para el comportamiento) para lidiar con el comportamiento de sus hijos. Algunas técnicas que ayudan son hacer una pausa, respirar de forma calmada, hablarlo, tener un lugar donde calmarse, una manta de peso, planear las cosas con antelación para evitar situaciones desencadenantes y pausas en las actividades. Bastantes familias han necesitado apoyo profesional y algunos niños han tomado mediación (normalmente risperidona) para calmarse.

¿Sociable? ¿Inmaduro? ¿Se dejan influenciar fácilmente?

De nuevo, los estudios han indicado una y otra vez que aunque algunos niños no se ven afectados, es habitual que tengan dificultades en las relaciones sociales (Ross 2011; Lalatta 2012; Bardsley 2013).

El estudio de R.U. Con 57 niños con XYY descubrió que muchas familias muestran preocupación por las habilidades sociales. Si es así, el informe de Diesc puede ser interesante de leer. Descubrieron tasas más altas de «comportamiento preocupante», incluyendo dificultades a la hora de leer las emociones de los demás y dejarse influenciar fácilmente, y se observó que a algunos de los niños les resulta difícil tratar las relaciones interpersonales; a veces les resulta complicado relacionarse con los demás y entender su punto de vista. A pesar de esto, las familias descubrieron que a los niños se les daba relativamente bien pedir perdón y solían ser educados. Sin embargo, viendo una gran cantidad de situaciones diversas, solo 1 de cada 5 varones diagnosticados antes de nacer mostraron problemas en situaciones sociales. Esto se evaluó según cómo de bien jugaban con los demás, compartían cosas y lidiaban con la decepción al perder, su entendimiento de sus propias emociones y reconocían las emociones de los demás, lo que lleva a el entendimiento que tienen sobre el hecho de que otros tienen intereses y pensamientos diferentes y, finalmente, como de bien se comportaban cuando se les presentaba a otra gente, sus modales y si se cambiaba su rutina. En particular, muchas familias comentaron que a sus hijos les resultaba complicado relacionarse con sus compañeros a pesar de querer hacer amigos y ser parte de un grupo. A algunas familias les preocupaba que esto llevara a que sus hijos se comportaran mal en la escuela para intentar encajar o impresionar a otros chicos. Cuando esto se observa con más detalle, se ve claramente que a estos niños se les da relativamente bien entender los juegos, compartir y sobrellevarlo cuando pierden, pero para ellos era más complicado entender los pensamientos, emociones y sentimientos de los demás. Este patrón también se hace evidente también con relación a los niños diagnosticados después de nacer para los que las habilidades sociales son particularmente difíciles. Sin embargo, al igual que los niños diagnosticados antes de nacer, quieren intentar hacer nuevos amigos (Diesc 2010).

Los descubrimientos de Unique confirman las preocupaciones de los padres. En la encuesta de 2003, el 58 por ciento de las familias de Unique notaron carencias en las habilidades sociales, y la encuesta de 2014 mostró que la mayoría de los niños deseaban ser amigables pero no siempre sabían cómo. En particular, las familias dijeron que sus hijos no eran empáticos normalmente. Los padres de tres hombres adultos con XYY comentaron que para sus hijos era especialmente duro tratar con situaciones en grupo y, por lo tanto, estaban en desventaja en el colegio. Una vez que dejaron el colegio sus problemas disminuyeron. En la encuesta de 2014 las familias comentaron frecuentemente que para sus hijos era más fácil ser amigables con gente más mayor o más joven que ellos.

La gran mayoría de las familias también dijeron que sus hijos se dejaban influir fácilmente y eran ingenuos. Para lidiar con esto, los padres intentaban controlar la compañía de sus hijos lo mejor que podían y hablaban sobre alternativas posibles a lo que otros querían hacer.

La mitad de las familias de Unique en la encuesta de 2003 notaron inmadurez emocional e impulsividad, agravadas por la disparidad entre la edad actual y la aparente.

Otros comportamientos

Respecto a otros aspectos, como la ansiedad y la depresión, los resultados del estudio difieren; algunos muestran un aumento, al menos al parecer de los padres, a pesar de que no es así como se ven los niños (Ross 2011; Bardsley 2013). Las pruebas de los estudios prospectivos indican que una minoría de chicos tiene una respuesta negativa intensificada al estrés, con tasas de ansiedad y depresión por encima de aquellos de la población general (Ratcliffe 1990; Linden 2002).

En la encuesta de Unique de 2014 de 12 adolescentes, más de la mitad indicaron tener altos niveles de ansiedad o un diagnóstico de ansiedad. Las familias dicen que a sus hijos la vida les resulta estresante o se desaniman fácilmente cuando se enfrentan a desafíos. El nivel de gravedad variaba mucho, pero en el extremo más grave los adolescentes se han convertido en suicidas al enfrentarse a un desafío con el que no podían lidiar.

Algunos comportamientos disminuyeron con la edad y un trato consistente, incluyendo el control de impulsos, molestarse fácilmente y sentirse dolido, y el comportamiento compulsivo u obsesivo.

Las familias trataron de salir adelante con estas estrategias: dejar las expectativas claras y que sean congruentes, usar cuentos sociales, hablar de los problemas y pensar cómo resolverlos y discutir los cambios antes de que ocurran.

«Le dan miedo las tormentas, etc.,

Y también las montañas rusas. Para esto toma escitalopram (Lexapro, Cipralex)». 12 años

«Tiene un horario visual para las rutinas y el colegio, y unirse a los cadetes del ejército le ha venido genial». 14 años

Una pequeña minoría de familias de Unique observaron que su hijo tenía problemas con la autoridad, en particular en la adolescencia y cuando no le gustaba o no respetaba a la persona encargada. Algunos jóvenes asumían el papel de líder ellos mismos. Otros incumplieron las leyes. Sin embargo, Unique no tiene pruebas de que este comportamiento sea más habitual en chicos con XYY que en otros chicos.

Tratar con el comportamiento de los niños con XYY

Las familias de Unique indican que tienen un éxito mayor cuando pueden ser pacientes, mantener la calma y ser firmes. Las técnicas parentales positivas ayudan, con rutinas predecibles y límites y expectativas claras. Hablar de los problemas y animar al niño a hablar sirve de ayuda, en especial cuando los problemas ocurren debido a la inmadurez emocional. El ambiente en casa tiene que ser «firme pero flexible» y los límites tienen que estar claros. Es posible que los niños hasta los 11 años respondan bien a los premios y las tablas con estrellas, y para la escuela secundaria los chicos podrían estar motivados para ayudarse a ellos mismos. Pero muchos padres admiten que a pesar de las buenas intenciones, el mejor apoyo y el ambiente más estructurado en casa, la solución fue la ayuda profesional y la medicación. Un padre describió a la medicación (que se aceptó de forma renuente) como «un oasis». La terapia y los medicamentos recetados, así como la madurez natural, mejoraban el comportamiento, según uno de los estudios (Ratcliffe 1990).

Intervenciones

A muchas familias de Unique se les ha ofrecido ayuda psicológica o psiquiátrica o ayuda con las habilidades sociales. En algunos casos, los padres se reúnen con los psiquiatras ellos solos para aprender cómo gestionar el comportamiento de sus hijos, pero cuando estos crecen y,

definitivamente, en la adolescencia, las intervenciones para el comportamiento o la ayuda psiquiátrica se les ofrecía directamente a los chicos.

No existe un único programa que solucione todas las necesidades de una familia afectada por XYY. Surgen objetivos de la encuesta de Unique de 2003:

- Las familias necesitan consistencia y ayuda proactiva y creativa. Valoran las intervenciones que desarrollan las habilidades en un marco compartido por otros niños sin una mutación cromosómica.
- Los niños se desarrollan mejor en familias con menos estrés. Tener un niño con problemas de comportamiento de XYY es intrínsecamente estresante y los servicios de apoyo deben dirigir las intervenciones tanto a la familia como al niño con XYY.
- El apoyo al niño debe continuar más allá de la adolescencia y hasta una edad adulta.

La percepción de los padres

«Puede ser un niño adorable y encantador. En un mal día da mucho trabajo: tiene rabietas, no se concentra en nada, es se obsesiona con las puertas». 3 años

«Tranquilo, sosegado, muy afectuoso. No entiende emociones como la tristeza o el enfado, lo que hace que inculcar disciplina sea bastante difícil. Las rabietas y agresiones verbales/lanzar cosas van en aumento. El separarse y perderse y no responder cuando le llaman va en aumento. A pesar de todo esto, es una gran alegría». 3 años

«Puede ser un niño de lo más amable, más atento y dulce, pero puede cambiar totalmente si se le regaña y se frustra a menudo. Suelta agresiones verbales, lanza cosas, pega patadas, muerde, pega... Pero se calma cuando se toma un descanso». 4 años

«Buen comportamiento. Sin embargo, se disgusta fácilmente si piensa que ha hecho algo malo o si le regañan». 7 años

«Es muy dulce, amigable y educado. Le encanta ayudar a los demás. No tiene muchos amigos porque no parece saber cómo relacionarse con ellos. Se frustra fácilmente cuando no sabe

hacer algo y parece que no podemos hacerle entender que la forma de mejorar en algo es escuchar y aprender». 9 años

«Excelente al estar con una sola persona. Siente agobio y ansiedad fácilmente». 11 años

«No se concentra bien en las tareas y puede pasar horas jugando a videojuegos sin problemas. En ocasiones, puede disgustarse si pierde un juego o no encontrar la respuesta a una pregunta». 11 años

«Siempre ha sido activo, no una concentración limitada, últimamente se ha calmado mucho». 14 años

«Se levanta y toma Ritalin. Desorganizado y caótico hasta que hace efecto y entonces está muy bien. A la escuela y luego a casa, y otra vez toma Ritalin por la tarde. Ahora pasa la mayoría del tiempo en su habitación jugando a videojuegos a pesar de intentar que trabaje. Intenta jugar con su hermano y su hermana, pero esto genera mucho estrés, ya que acaba en pelea. Muy poco cooperativo con las tareas familiares y discute por todo. Extremadamente arrepentido y cariñoso después de los arrebatos». 14 años

«Busca llamar la atención, responde y tiende a estar hiperactivo al final del día, básicamente no ha cambiado desde los 4 años». 15 años

«Un niño educado, respetuoso y feliz que busca hacer amigos. Le encantan los animales y la naturaleza (vivimos en una granja). Juega bien con su hermana pequeña la mayoría del tiempo. Inhabilidad extrema para controlarse emocionalmente. Parece tener un miedo constante por su seguridad y si le tocan por accidente, alguien le interrumpe cuando está jugando o cambian las reglas lo ve como una injusticia hacia él. Nunca ha dicho que no quisiera ir a la escuela y siempre vuelve a enfrentarse a situaciones que previamente han resultado difíciles. En general, parece no darse cuenta de cómo perjudica sus amistades y la confianza de los demás, y no muestra mucha empatía, remordimiento o entendimiento de la complejidad de las situaciones». 15 años

«No tiene control interno así que necesita uno externo». 17 años

«Ahora es un adolescente típico, a veces es buena compañía y otras veces gruñón y poco comunicativo». 18 años

«Es como si estuviéramos tratando con un adolescente 15 años». 34 años

«Suele ser un caballero pero puede ser desagradable si se le provoca. El acoso redujo su autoestima a cero».

Padres: qué puede ayudar

«Apóyale hasta que se dé cuenta de que es el único que puede ayudarse a sí mismo». 14 años

«Pon un conjunto de reglas simples y no permitas que se las salten sin una consecuencia inmediata. Aún así, prémiale cada vez que sea posible. Evita presionarle, no pidas demasiado o demasiado poco y ve paso a paso». 19 años

«Busca ayuda lo más pronto posible». 22 años

«Nunca te rindas». 26 años

Problemas de comportamiento

Comportamiento sexual

Únicamente recibe preguntas ocasionales sobre el comportamiento sexual, en particular sobre adolescentes con XYY. No contamos con ninguna información que indique que el comportamiento sexual sea diferente que en adolescentes con XY.

Informes iniciales de condenas penales

La gran mayoría de hombres con XYY respetan la ley, no se comportan de forma antisocial y no tienen condenas penales. Los informes iniciales de hombres en instituciones penitenciarias llevaron a la creencia de que los niveles altos de testosterona en los hombres con XYY llevan a un comportamiento agresivo. Esta investigación se debería tomar con extremado cuidado, porque se basa en grupos apartados y pequeños, y otros estudios encontraron niveles normales de testosterona en niños y hombres con XYY. Los estudios de seguimiento de hombres con XYY han encontrado, en efecto, un aumento de condenas penales, pero no estaban relacionadas en

concreto con agresiones, e investigaciones más recientes han mostrado, primero, que esta mayor tasa de condenas estaba asociada con una menor inteligencia y, segundo, que este hecho se podría explicar por unas condiciones socioeconómicas más bajas (Rudd 1968; Witkin 1976; Schiavi 1984; Ratcliffe 1999; Stochholm 2012; Bardsley 2013).

Pubertad

Repetidos estudios han mostrado que la pubertad es, en general, no muy diferente en chicos con XYY que en chicos con XY. Uno de los primeros estudios descubrió que comenzaba, de media, seis meses más tarde que en los chicos con XY, pero después procede con normalidad. El vello púbico crecía de media un año después en chicos con XYY, más o menos al final de sus 14 años. En un estudio más grande y reciente, en algunos chicos la pubertad tenía lugar temprano en el grupo etario de la infancia (Ratcliffe 1990; Stewart 1990; Linden 2002; Bardsley 2013).

Edad adulta

No hay información suficiente sobre el éxito en la vida de adultos con XYY. Una de las razones es que la mayoría no están diagnosticados, por lo que no hay razón para creer que no llevan vidas adultas normales. El puñado de estudios sobre los desenlaces de la vida de los adultos indica que la mayoría de individuos con un cromosoma sexual extra consiguen vivir de forma independiente y tener relaciones adultas normales (Leggett 2010). Recientemente, un estudio de todos los hombres de Dinamarca que se sabe que tienen XYY ha mostrado un descenso en el estatus socioeconómico (Stochholm 2012).

«Creo que mi madre me ha educado de la mejor forma. Es madre soltera y ha sido muy comprensiva, pero nunca ha usado mi condición como excusa para mi mal comportamiento o mi mal criterio. Me ha empujado a mí y al sistema educativo durante toda mi vida escolar. Me fue bien en el colegio, mejor de lo que los profesores pensaban. Mi madre creía en mí al 100 %. Todavía necesito que me expliquen las cosas muchas veces si es algo nuevo para mí, pero lo acabo entendiendo. Estoy a punto de empezar el nivel 2 de formación en soldadura y fabricación. Me encanta. Mi objetivo para el futuro es convertirme en soldador subacuático. ¡Pagan muy bien!». 18 años

«Lleva una vida normal y satisfactoria y disfruta trabajando duro para ganarse la vida solo. A veces todavía tiene dificultades en grupos de su misma edad pero tiene amigos y ha tenido novias. A veces no entiende los matices de las sutilezas sociales y siempre tiende a ser

demasiado generoso para gustarle a la gente, pero a medida que madura ha empezado a aprender los límites y a tener autocontrol». 19 años

«En la actualidad trabajo como bombero de primera respuesta. Sigo estudiando cada día para mejorar mi carrera de servicios de emergencia/ bombero. También estoy intentando ayudar a la comunidad a la que pertenezco, ayudo enseñando a los estudiantes del instituto cosas sobre carreras de bomberos EMS. También soy un miembro activo del Club de Leones. Para los padres ahí fuera, sol quiero que sepáis que a pesar todas las dificultades que podáis encontrar en la vida de vuestros hijos, las cosas mejorarán. Puede que hasta se conviertan en bomberos/médicos como yo. El próximo año empezaré a estudiar para ser paramédico». 27 años

Trabajo

Entre los hombres diagnosticados antes de nacer, los seguimientos de hombres en Escocia mostraron que la mayoría de los hombres juegan un papel útil en su comunidad y trabajan en oficios tan distintos como empresario autónomo, chef y trabajador en el servicio a la comunidad. De 19 chicos, dos estudiaron ingeniería en la universidad y tres atendieron a un instituto de formación profesional (Ratcliffe 1999). Seguimientos tempranos en Dinamarca indicaron que uno había hecho la carrera de ciencias en la universidad y otros tres planeaban estudiar las carreras de mecánica, ingeniería y agricultura (Nielsen 1990). Estudios de seguimiento más largos y detallados de hombres en Dinamarca, incluidos aquellos diagnosticados antes y después de nacer, indican que el salario era más bajo y que además los hombres tenían más probabilidades de dejar de trabajar antes (Stochholm 2012).

La encuesta de Unique de 2014 mostró que de los 9 hombres diagnosticados antes de nacer y de edad entre los 19 y los 38 años, tres seguían estudiando, uno había trabajado como instructor de navegación, otro trabajaba en un almacén, otro en jardinería y fotografía, otro en una tienda como subgerente, otro en diferentes trabajos como ventas, limpieza de coches, recolección de residuos y conducción, otro estaba en empleo con apoyo y otro no estaba trabajando.

De los 15 hombres diagnosticados durante la infancia debido a preocupaciones relacionadas con el comportamiento, el habla, el aprendizaje o el desarrollo, uno estaba trabajando como asistente de catering, otro había trabajado en una fábrica pero en la actualidad no estaba trabajando, otro había trabajado como paseador de perros voluntario, otro era bombero y

tenía intención de avanzar en su carrera, otro había realizado una cantidad de trabajos voluntarios y estaba en un plan financiado por el gobierno para la preparación para el trabajo, otro estaba en un plan de formación y el resto no trabajaba o seguía estudiando.

Condiciones de vida

El seguimiento de todos los hombres de Dinamarca diagnosticados con XYY desde 1960 muestran que en general tenían cinco años más (30 años de media) que otros hombres, antes de empezar a vivir con una pareja (Stochholm 2012). La encuesta de 2014 indicó que de los 9 hombres diagnosticados antes de nacer, 5 vivían en casa con sus padres y eran adultos, dos vivían solos, uno con su novia y otro estaba en una vivienda con apoyo. De los 14 hombres diagnosticados después de nacer, 4 estaban viviendo de forma independiente, solos o con sus parejas o sus propias familias, y otro estaba en una unidad de seguridad. Tres hombres en total tenían una relación estable, y uno, diagnosticado en la infancia, había tenido hijos.

Tiempo libre

La encuesta de 2014 de Unique mostró que de los 24 adultos, 9 pusieron los videojuegos como actividad que hacían en su tiempo libre y 9 pusieron actividades físicas, como pasear a perros, levantamiento de pesas en el gimnasio, rugby, fútbol, navegación, ciclismo y caminar. Cuatro hacían deporte, uno jugaba al rugby y hacía navegación a nivel municipal y otro jugaba al fútbol para personas con discapacidad. Uno tocaba la tuba en una banda.

Salud

De los problemas de salud que indicaron los 23 adultos en la encuesta de 2014 de Unique, al menos 4 (temblores en las manos, tono muscular bajo con artritis, asma y epilepsia) tienen muchas probabilidades de asociarse con la condición del XYY. El sobrepeso también puede estar asociado, ya que la encuesta más reciente y amplia mostró que casi el doble de chicos tenía la cadera más ancha que el resto de la población general (Bardsley 2013). Otros problemas de salud que no es probable que estén asociados al cromosoma Y extra eran psoriasis, varices y alergias alimentarias.

Salud mental y comportamiento en adultos

Una cuestión importante para los padres es si sus hijos dejarán atrás los problemas de comportamiento. Según la evidencia de Unique, el comportamiento de la mayoría de niños sí mejora, y aunque algunos adultos saben que tienen mal genio, está bajo control. Hay un

pequeño número de jóvenes que siguen teniendo problemas para controlar su comportamiento y esto puede ser causa de preocupación, y que necesitan intervenciones y apoyo profesional. Los estudios tempranos también mostraron que a los hombres con XYY se les deriva a una evaluación psiquiátrica más que a los hombres de la población general (Ratcliffe 1999). Al examinar a estos hombres en detalle, se descubrió que aunque mostraban un comportamiento más antisocial que otros, en la mayoría de los casos no estaba por debajo de presentar una preocupación clínica (Götz 1999). Más recientemente, un gran estudio de hombres de Dinamarca encontró un mayor riesgo de inhabilidad social (Stochholm 2012).

La información de la encuesta de Unique de 2014 apoya esta visión general. De los 9 hombres diagnosticados antes de nacer, 3 no tenían ningún problema de comportamiento o salud mental. Tres hombres dijeron que tenían «un poco de genio», aunque esto solo estaba relacionado con agresiones en un joven con dificultades del aprendizaje, otro se molestaba fácilmente, otro tenía cambios de humor repentinos y dificultades sociales, otro sufría sicosis posiblemente causada por estrés con agorafobia, ansiedad y ataques de pánico. Un hombre apuntó que «hablaba demasiado» a la gente y le cuesta hacer amigos.

De los 14 hombres diagnosticados en la infancia, 3 no tenían ningún problema de comportamiento o salud mental. Tres hombres tienen un trastorno de ansiedad y uno sufre un trastorno obsesivo compulsivo. Otro reacciona fuertemente al estrés y puede volverse violento. Tres tienen dificultades sociales, dos se molestan fácilmente y dos se enfadan con facilidad. Uno tenía dificultades sociales leves y en ocasiones es borde sin querer. Tres tienen problemas de con su estado de ánimo. Uno todavía tiene problemas para concentrarse y otro es inmaduro para su edad. Uno tiene condenas por violencia y está en una institución de régimen cerrado. Otro tiene cambios de humor erráticos y se encuentra en el hospital en un pabellón psiquiátrico.

«Ha lidiado bien con su condición pero aún se enfada mucho muy deprisa. Sin embargo, la madurez le ha ayudado a afrontarlo».

«No tengo mal humor. Me gusta que las cosas estén en orden. Odio a la gente que miente. Me disgusta y no puedo hacer frente a las cosas si creo que he decepcionado a alguien».

Paternidad

Los hombres con XYY son fértiles y no corren un riesgo mayor que otros hombres (que sea discernible) de tener niños con una mutación cromosómica sexual. El cromosoma Y extra suele perderse cuando se forma el esperma y, a pesar de que una pequeña fracción de esperma con una constitución doble Y o una XY si se cuela, esto también puede ocurrirles a los hombres con cromosomas XY. Tampoco existe ninguna evidencia real de que los hombres con XYY sean más propensos a tener niños con otras mutaciones cromosómicas que otros hombres.

Un estudio reciente de adultos diagnosticados después de nacer mostró que tenían menos hijos y que sus hijos nacían cuando ellos 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 extra de este gen es la causa del aumento de altura de los niños y hombres con XYY.

Estudios de imagen recientes han encontrado un volumen de cerebro mayor con diferencias en la cantidad de materia blanca y gris en ciertas regiones. En particular, encontraron diferencias en un área llamada lóbulo frontal, que se encarga del lenguaje y las funciones motoras. Los autores creen que quizá estas diferencias sean la razón de algunas diferencias en el habla, el lenguaje y el comportamiento que se observa en algunos niños y hombres con XYY. Las investigaciones sugieren que la copia extra de un gen llamado Neuroligin (NLGN4Y) en el cromosoma Y extra puede ser la causa de esto. Este gen, Neuroligin, produce una proteína que ayuda a que las células se peguen unas a otras y se cree que juega un papel importante a la hora de formar conexiones entre células en el cerebro (Ottesen 2010; Bishop 2011).

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

Únete a Unique para enlaces, información y atención a familias.

Unique es una organización benéfica sin fondos del gobierno, que existe enteramente de las donaciones y subvenciones. Si puede, le pedimos que haga una donación a través de nuestra página web en

www.rarechromo.org/donate ¡Ayúdenos a ayudarle!

Grupos de Facebook

XYY Chromosome Disorder

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

47XYY syndrome support group

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

Atención e información

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.

Esta hoja de información no sustituye los consejos médicos de su doctor. Las familias deben consultar a un médico cualificado en todos los asuntos relacionados con el diagnóstico genético de gestión, y la salud. La información sobre los cambios genéticos es un campo que cambia a gran velocidad y, aunque la información de esta guía es la mejor en nuestra opinión en la fecha de publicación, alguna información puede cambiar más adelante. Unique hace lo mejor que puede para mantenerse actualizado sobre el cambio de información y revisar las guías publicadas según sea necesario. Esta guía fue recopilada por Unique y revisada por la profesora Judith Ross, del departamento de pediatría, Universidad de Thomas Jefferson, Filadelfia, USA, y por la profesora Dorothy Bishop, profesora de neuropsicología del desarrollo, Universidad de Oxford, R.U., 2014,v2 (PM).

Versión 2.1 (AP).

Traducción al español de Violeta Moro Medrano y revisión de.....

Copyright © Unique 2020

Rare Chromosome Disorder Support Group

Charity Number 1110661

Registered in England and Wales

Company Number 5460413

12. Conclusiones finales y propuestas

Este trabajo de fin de máster ha servido como conclusión a mi etapa de formación en la traducción y traducción, no solo en los servicios públicos, sino también en la traducción de ámbito general, como punto y final de aquellos conocimientos recibidos durante la carrera. Ahora bien, a pesar de empezar a formarme de una manera más práctica de ahora en adelante, es verdad lo que se suele decir a los estudiantes de traducción: un traductor nunca deja de formarse.

Al comienzo de este trabajo, los propósitos que se querían conseguir eran varios:

- Producir dos textos en la lengua de llegada, el español, desde la lengua de partida, el inglés, mediante la traducción directa.
- Crear un análisis de dicha traducción, especificando cómo se había llevado a cabo, para que pueda servir de ayuda a futuros estudiantes y profesionales de la traducción.
- Profundizar en aquellos conocimientos adquiridos durante el máster e intentar ampliarlos y aprender algo nuevo gracias a al material necesario para realizar este trabajo, que al final es siempre uno de investigación, aunque tenga también una parte práctica.

Se ha intentado también exponer los conocimientos adquiridos gracias a la realización de este trabajo de fin de máster, gracias a todo el proceso de documentación y análisis, de forma ordenada y que fuese entendible para los futuros lectores.

Para alcanzar estos objetivos, hemos llevado a cabo y estudiado varias acciones necesarias para conseguirlo. Lo hemos hecho en orden, siguiendo el esquema determinado por el índice del trabajo:

- Lo primero ha sido llevar a cabo el proceso de documentación del traductor. Esto es algo que resulta difícil; es algo tan intangible, que no se ve como se ven las palabras que vas traduciendo, que parece que si se elimina esta parte de la traducción no tendrá consecuencias. Sin embargo, es algo imprescindible para el traductor. Al documentarse, no solo hace infinitamente más fácil la traducción en sí, sino que también retiene esos conocimientos para el futuro y va de esta manera adquiriendo experiencia y convirtiéndose en un profesional. El traductor debe saber sobre el tema que traduce, debe conocer fuentes para realizar esta documentación, tener acceso a esas fuentes y saber cuáles son las más convenientes en cada caso, lo que es algo muy complicado de descubrir.
- Investigar y conocer los métodos, técnicas y estrategias de traducción. Conocer estos conceptos ayuda a tener en mente los procesos que debe llevar a cabo el traductor, además de ayudar a tener en mente las pautas a seguir y las posibles soluciones. La realización de este trabajo obliga a aclarar estos conceptos y

definirlos: de esta manera, la traducción no se siente solo como una acción abstracta en donde lo único que cuenta es la mente y la imaginación del traductor. Aunque evidentemente eso es también muy importante, al comprender los términos en profundidad se aprenden las posibles pautas a seguir en caso de dudas o en caso de bloqueo por no saber cómo traducir algún segmento del texto.

- Buscar textos paralelos. Como se ha indicado en el cuerpo del trabajo, los textos paralelos son de gran utilidad a la hora de adquirir conocimientos y saber cómo traducir una mayor cantidad de términos. El trabajo ha sido muy útil para aprender cómo poder encontrar textos que sirvan de ayuda.
- Analizar las dificultades que encontramos durante el proceso de traducción. Para poder producir unas traducciones de la forma más correcta posible teniendo en cuenta nuestra falta de experiencia en el mundo laboral, había que fijarse en los problemas que se iban encontrando al traducir y no solo procesarlos rápidamente en la mente sin reflexionar sobre ellos.

Siguiendo esta especie de lista, necesaria para el análisis y la realización de una buena traducción, pensamos que hemos conseguido alcanzar esos objetivos previamente expuestos. Tras elaborar la traducción, hay que admitir que los textos me han parecido complicados, no tanto por la terminología de estos, que aunque contaba con términos difíciles, no eran extremadamente especializados al estar los textos dirigidos a un lector no muy especializado, sino por la falta de experiencia previa en la traducción de textos de ámbito sanitario. Nunca antes habíamos tenido un encargo real, que no fuese solo para clase, en relacionado con este ámbito, y solo contábamos con el año de experiencia del máster.

Por ese motivo, al principio todo el proceso daba cierto vértigo y parecía complicado, pero al ir estudiando, investigando, y documentándonos, el proceso se fue volviendo más y más sencillo y claro, todo fue cobrando un cierto orden. Este trabajo nos ha servido justamente para eso, para aclarar los conceptos que teníamos amontonados en la mente y para adquirir más experiencia en este ámbito. Esperamos que este trabajo pueda servir de utilidad también en el futuro y ayudarnos a recordar cómo se debe hacer una traducción de la mejor forma posible.

Esperamos también que este trabajo pueda servir como referencia para futuros estudiantes de la traducción o para aquellos que quieran realizar una traducción comentada y no sepan qué enfoque le quieren dar. En la traducción e interpretación de los servicios públicos es difícil, en muchas ocasiones, por lo que sería bueno que alguna de la información recogida en este trabajo sirviera de ayuda para otros estudiantes que se encuentren en la misma situación que nos encontrábamos hace unos meses, cuando apenas comenzábamos con la realización de este trabajo.

Por último, con la traducción de los textos de este trabajo se espera ayudar a gente afectada por enfermedades raras, en especial a gente que tiene que convivir con el síndrome XYY, ya sea por tener la enfermedad ellos mismos o por ser familiares de gente afectada. Se espera que esta traducción les sirva de apoyo y ayuda. La labor de las ONG es imprescindible en muchas de las vidas de los afectados por enfermedades raras por la ayuda que otorgan, pero también por la información que ofrecen. Esta información llega a muchísimas más personas con ayuda de los traductores en servicios públicos y pueden llegar incluso a cambiar vidas. Tener información puede llevar a tomar medidas adecuadas para una situación tan complicada como

vivir con una enfermedad. Si bien el resultado de este trabajo no cambia la vida de alguien, se espera que al menos sirva para saciar la necesidad de información que tienen algunas familias relacionadas con el síndrome XYY.

Para finalizar este apartado, nos gustaría añadir algunas sugerencias. En primera instancia, sería de gran utilidad que las ONG pudieran contar no solo con la ayuda de traductores que realizan estas traducciones de forma voluntaria, sino también con correctores. El motivo de esta sugerencia es que a veces hemos encontrado traducciones de una misma organización que seguían diferentes pautas, reglas de puntuación, terminología, etc. Esto es normal ya que distintos traductores realizan distintas traducciones. Sin embargo, tener un corrector y revisor que pudiera cohesionar textos pertenecientes a una ONG sería de gran ayuda tanto para unir y cohesionar la información dada como para que los futuros traductores de nuevos textos lo tuvieran más fácil a la hora de qué pautas seguir, haciendo que cada vez esos textos estuvieran más y más cohesionados y por lo tanto tuvieran más coherencia.

En segundo lugar, como siempre, nos gustaría que se le diera más importancia a la traducción de los servicios públicos. No solo es necesario para los temas relacionados con el ámbito sanitario, sino también con temas de vital importancia como la inmigración o la justicia. En los servicios públicos, siempre es mejor poder acceder a la mayor cantidad de información posible, tanto para los traductores e intérpretes como para los que se valen de este servicio. Cuanto más se invierta en este sector, mejor formados estarán los futuros traductores e intérpretes y mejor será el trabajo que se realice.

Dicho esto, esperamos que la traducción realizada en este trabajo sea lo bastante correcta como para que el mensaje del texto original pueda llegar sin dificultad al receptor final y cumplir así la función del texto original.

13. Bibliografía

Beaugrande, R. de. (1978). *Factors in a theory of poetic translation*. Assen: Van Gorcum.

Bellos, D. (2011). *Is That a Fish in Your Ear? Translation and the meaning of everything*. Londres: Particular Books.

Díaz Meléndez, D. (2017) *Traducción comentada: community translation*. (Trabajo de fin de máster). Universidad de Alcalá de Henares, Madrid, España.

Erichsen, G. (2018.) "Possessive Pronouns in Spanish". Thoughtco. Retrieved from <https://www.thoughtco.com/possessive-pronouns-spanish-3079364>

Fundéu (2010). *Oraciones pasivas*. Recuperado 10 de mayo de 2020, de <https://www.fundeu.es/consulta/oraciones-pasivas-1774/>

Fundéu (2018). *Comillas, uso de este signo ortográfico*. Recuperado 30 de abril de 2020, de <https://www.fundeu.es/recomendacion/comillas-uso-de-este-signo-ortografico/>

- Gil Bardají, A. (2008) *Procedimientos, técnicas, estrategias: operadores del proceso traductor*. (Traball de recerca) Facultat de Traducció i Interpretació. Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona, España.
- Gómez, J. (2014) *Traducción comentada de cuatro actas del V congreso sobre traducción e interpretación en los servicios públicos*. (Trabajo de fin de máster). Universidad de Alcalá de Henares, Madrid, España.
- Hurtado Albir, A. (2001). *Traducción y traductología: introducción a la traductología*. Madrid, Ediciones Cátedra.
- Nord, C. (1997). Defining translation functions. The translation brief as a guideline for the trainee translation. *Ilha do Desterro A Journal of English Language, Literatures in English and Cultural Studies*, (33), 41-55.
- Nord, C. (2005). *Text Analysis in Translation: Theory, Methodology, and Didactic Application of a Model for Translation-oriented Text Analysis*. Rodopi./
- Policastro Ponce, G. (2016). *La importancia de la traducción y la interpretación en el ámbito de la Unión Europea*. Córdoba: UCOPress.
- Porras Talayero, D. (2017). *Traducción comentada (árabe-español) del título VIII del libro III del código penal marroquí*. (Trabajo de fin de máster). Universidad de Alcalá de Henares, Madrid, España.
- REAL ACADEMIA ESPAÑOLA. (2020). *Diccionario de la lengua española*, 23.^a ed., [versión 23.3 en línea]. Recuperado 14 de abril de 2020, de <https://dle.rae.es/traducir?m=form>
- Reiss, K. y Vermeer, H.J. (1996) *Fundamentos para una teoría funcional de la traducción*. (Sandra García Reina y Celia Martín de León, trads.). Madrid: A kal. (Obra original publicada en 1991).
- Ruiz Conejo, M. (2017) *Traducción comentada: enfoque estructurado de la toma de decisiones en solicitudes para obtener la condición de refugiado y otros procesos de protección internacional*. (Trabajo de fin de máster). Universidad de Alcalá de Henares, Madrid, España.
- Séguinot, C. (1991). A study of student translation strategies. En Tirkkonen-Condit (ed.), *Empirical research in translation and intercultural studies*. Tübingen: Gunter Narr Verlag.
- Umberto E. (2008). *Decir casi lo mismo*. Lumen.
- Comisión Europea (2017). *EMT COMPETENCE FRAMEWORK*. Recuperado de https://ec.europa.eu/info/sites/info/files/emt_competence_fw_k_2017_en_web.pdf

Zabalbeascoa, P. (2000). From techniques to types of solutions. En Beeby, A., Ensinger, D. & Presas, M. (eds.). Investigating translation. Amsterdam-Philadelphia: John Benjamins.

14. Anexos

14.1 Translation to english

Introduction

This final project is part of the Master's Degree in Intercultural Communication, Interpretation and Translation in Public Services. This is the final and the last stage of this Master's Degree. It is presented as a very important block of work, largely autonomous. At the beginning, to tell the truth, it was hard for me to start this work, since at first I chose a different subject for my final master's work but, as I could not find enough material, I had no choice but to give up and abandon that subject after months of work. Therefore, although I had already considered the possibility of making an annotated translation before starting any thesis, it was a bit frightening to start the whole process again with a new topic.

Not only that, but also I had not talked about or dealt with the different translation theories for some time, given that I had been doing the Master's internship in a translation company for some time and the work there was totally practical, there wasn't any kind of theoretical research, instead I was translating a large amount of texts. This seemed to me to be a great help in my training as a translator, but it made me have to refresh my memory and review concepts related to translation, since the months between internships and others had meant that I was no longer so clear about some parts of the theory of translation that I had studied previously. Even so, although it is a challenge, I want to translate the texts analyzed in this work in the most correct way possible so that it can be published and those who need it can make use of this useful and necessary information. I would also like other future translation students to be able to take this work as a reference and help them when carrying out their own annotated translations or research work or thesis on their own.

As noted, this paper is presented as an annotated translation. The texts to be translated are two, "living with XYY" and "growing up with XYY", an assignment by rarechromo.org through the teachers of the master's degree. Both documents speak about the same thing, are on the same subject and have a very similar format. Both the first and the second texts talk about XYY syndrome, a disease in which children or men have an extra Y chromosome. In this annotated translation the translation will be done from English to Spanish.

Apart from the main objective already mentioned, this master's thesis aims to achieve the following:

- To frame the theoretical concepts to be used in a theoretical framework. In this theoretical framework, we intend to collect the studies that we will use to carry out the translation of the texts, as well as theories, definitions, and other theories that will serve to focus our subsequent analysis. The aim is to study the definitions of translation, role of the translator, method, technique and strategy.
- To elaborate a glossary of bilingual terms in order to collect all the terminology that is unknown, complicated or important for both texts.
- To document ourselves reliably. This consists of finding parallel texts that allow us to gather information by reading texts with similar topics to the documents we are going to translate

and also to find support resources as reliably as possible to find information we did not know before, definitions, meanings of words we do not understand, etc.

- To analyze the problems we may encounter during the translation process. We try to see and classify the different translation problems we encounter during the translation of the two texts mentioned above so that we can reflect on the reasons for translating each thing the way we do and try to see the most characteristic problems of this type of text.

The research is divided into two large sections, which would be divided into a theoretical and a practical part. In the theoretical part you will find the theoretical concepts and theories of translation and the elaboration of the bilingual glossary, while in the practical part you will see the commentary on the parallel texts and on the support resources used, as well as the analysis of the problems encountered during the translation. Finally, we will close this end-of-master's work with some final ideas in the conclusions.

Theoretical framework

Importance of translation and interpretation in public services

To understand the purpose of this paper and the importance of a translation, it is essential to talk about the situation of public services. We live in an increasingly globalized world, where every day we hear people from all over the world talking about their experiences, every day we see in the news representatives from other countries making statements that affect us directly, whether on issues related to the economy, health, politics, international relations or immigration, among others. Despite the fact that translation and interpreting has existed for hundreds of years, it is a profession that is neither very well known nor recognised. However, today more than ever, the movement of people and the exchange of information make it necessary to have translators and interpreters in courts, hospitals and administrations. This is necessary because in this increasingly interconnected world, people from many cultures and different parts of the world are increasingly being read and heard. A person cannot know all the cultures and languages of the world, and this is where translators and interpreters come into play; they are absolutely essential in these cases. Interpreting and translation in public services not only serves to speed up processes in public services, but I regard it as a fundamental right of every person, for there is no such thing as equality if one person cannot clearly understand what others can understand by not being given the necessary aids or the necessary help, in this case a translator or interpreter.

In the article *The importance of translation and interpretation in the European Union*, Policastro Ponce writes the following lines:

El papel del traductor, y por consiguiente el del intérprete, en el mundo es imprescindible para el progreso de cualquier sector de que se trate, ya sea económico, científico, cultural o artístico. Cada uno de estos ámbitos se ve influenciado, en mayor o menor medida por esta operación compleja a la que llamamos traducción. La historia, las costumbres, la tecnología, y todos los demás saberes de una sociedad concreta forman parte del entramado textual que la traducción de un texto genera.

La trascendencia del traductor y del intérprete constituye una actividad vital, de gran importancia y complejidad, que se desarrolla en doble dirección, de una forma eficaz, dinámica y cumpliendo las normas de calidad, que permitan alcanzar un claro objetivo y el desarrollo de las relaciones y comunicación entre los individuos. (Policastro Ponce, 2016:175)

Judging by these words, the work of translation and interpretation is essential in many areas, both the work done by translators, by interpreters and by mediators in public services; it is true that all of them carry out very different activities, not only because of the format (which varies from written texts to oral expression) but also because of the profile of the professional who carries it out. The profile of the translator is usually that of someone who is more independent but at the same time more solitary, since he or she does not have to deal directly or personally with the people to whom the texts he or she translates are addressed. Therefore, despite having to be attentive to possible cultural problems, he or she has time to think carefully and, if necessary, to look for information and documentation. However, this sometimes makes it difficult to know who the receiver is, who the sender is or what the function of the text is. The interpreter, however, interprets instantly, and the most he can prepare in advance is the subject matter that may be spoken about based on the information given or previous experiences, and he can never know where the conversation may go with complete certainty. For practical reasons, they often cannot reproduce the whole message accurately, but must focus on the overall message, unlike translators who must pay attention to every word, and succeed in conveying the full meaning despite omitting certain parts of the speech without changing the meaning.

In this Master's thesis, a translation is made, and therefore the characteristic profile of the translator must be taken into account, as well as the strategies, trends, techniques, and steps to be followed when translating.

Understanding translation

It is true that, as indicated above, the translation has existed for hundreds of years; we can see evidence of this in such famous and iconic objects as the Rosetta stone, which contains a decree written in three languages with only slight differences between those languages, which could be considered as evidence that it is a translation, or in what we know of Cicero, who apparently already translated in Roman times. For this reason, over the years, translation has been studied and different theories related to translation have emerged. It makes sense, because nowadays translation is all around us and almost every day, if not all, we can see and access translations in our daily life. This is the same as Bellos (2011) indicates in his book "Is That a Fish in Your Ear?: Translation and the Meaning of Everything":

Translation is part and parcel of modern business and there's hardly a major industry that doesn't use and produce translations for its own operations. We find translations on the bookshelves of our homes, on the reading lists for every course in every discipline taught at college, we find them on processed-food labels and on flat-pack furniture instructions. How could we do without translation? It seems pointless to wonder what world we would live in if translation didn't happen all the time at every level, from bilingual messages on cash machine screens to confidential discussions between heads of state, from the guarantee slip on a new watch we've just bought to the classics of world literature. (Bellos, 2011:7-8)

Not only that, but translation is vitally important if when talking about development, since one culture can benefit from the knowledge of another (for example, from technological advances, literature or science) thanks to and through translation, simply by reading and

researching texts from another civilization. In this way, we will help each other regardless of the language we speak, being able to understand reasoning coming from somewhere else in the world, however different it may be, and progress will be made in society.

This makes clear the importance of translation. However, once this point has been established, new questions and issues arise for us to resolve. One of them is the following: What is translation? What exactly is it? According to the Royal Spanish Academy (2020), the definition of translation is "to express in one language what is written or has been expressed before in another". This definition does not make it totally clear exactly what the action consists of. Do you take a word, look it up in the dictionary, and put the meaning in the source language? Unfortunately (or fortunately for those who make a living from translation), it's not usually that simple. It's not the same to translate an instruction manual for a dishwasher as it is to translate the great classics of English literature, for example. Nor is it the same to translate a text with instructions for rehabilitation exercises for hospital patients as it is to translate a legal sentence. Again, we turn to Bellos (2011) to explain this point:

Many different kinds of text are habitually identified as instances of "a translation": books, real state contracts, car maintenance manuals, poems, plays, legal treatises, philosophical tomes, CD notes and websites texts, to list just a few. What common property do they have to make us believe that they are all instances of the same thing that we label "a translation"? Many language professionals will tell you that translating a manufacturer's catalogue is utterly different from translating a poem. (Bellos, 2011)

As Umberto Eco (2008) explains, there are many similar definitions (such as the one we have shown from the Real Academia Española, for example) that can be summarized as "decir lo mismo", which is still true, but it also continues to be a problem to establish the meaning of that phrase, since neither the real meaning of "lo" is known, which refers to the text to be translated and it can be any type of text, as we have just pointed out, with any kind of characteristics, nor do we even know that it is "lo mismo", in the sense that words in one language are likely, when translated literally, to have no meaning in another language, forming these expressions that are only understood in that culture, which is not the same culture as that of the final reader. For this reason, Eco defines translation as "entender tanto el sistema interno de una lengua como la estructura de un texto determinado en esa lengua, y construir un duplicado del sistema textual que, según una determinada descripción, pueda producir efectos análogos en el lector". It also indicates that these similar effects on the reader may be on "el plano semántico o en el estilístico, métrico, fonosimbólico, así como en lo que concierne a los efectos pasionales a los que el texto fuente tendía". In addition, in order to be better understood, he also points out that what he calls a certain description means that "toda traducción presenta unos márgenes de infidelidad con respecto a un núcleo de presunta fidelidad, pero la decisión sobre la posición del núcleo y la amplitud de los márgenes depende de las finalidades que se plantea el traductor". The author also repeats the term "negotiation" when translating, which would cover a large part of the concepts that exist today in translating.

Thanks to these definitions, we could say that the task of translating is a tug-of-war between both languages and therefore between both cultures, trying to choose the option that makes the most sense in each context: according to Eco (2008) the translator must choose the meaning or sense that is most probable, reasonable and relevant in that context and in that possible world. In other words, the translator must understand the world around him or her (that is why so much emphasis is placed in the world of translation on the fact that the translator must train all his or her life in the cultures of the languages he or she works with, reading current events, traveling to the countries of those cultures, etc.) and figure out what the author of the original text is trying to express so that he or she can reproduce it as close as

possible to the target text, so that there are no fragments that are meaningless or, in the worst case, offensive to those who read the final translation. Such lack of meaning or even offense can lead to serious problems for the translator of the texts, as well as for the author of the text. These problems can vary from lack of understanding and misunderstandings to the failure to publish the translations in the case of advertisements, entertainment books, films, video games, etc. This possible world of Umberto Eco refers to the information that all people and therefore all translators have because of their experiences in life. With these experiences and this understanding of the world around us, we can make hypotheses, conjectures and deductions of what the original text may plausibly mean and what someone who does not necessarily have these experiences may understand and who will read the final and already translated text.

In my opinion, possessing this ability to understand what a text really means and the references hidden in it is something very useful for a translator, and lacking this knowledge can cause great difficulties for the translator, although of course acquiring this knowledge takes a lot of time and effort.

Regarding definitions and the concept of translation, Hurtado considers it necessary to distinguish between translation and translology. According to her, "la traducción es una habilidad, un saber hacer que consiste en saber recorrer el proceso traductor, sabiendo resolver los problemas de traducción que se plantean en cada caso" (Hurtado, 2001:25), and she goes on to point out that "en cambio, la traductología es la disciplina que estudia la traducción; se trata, pues de un saber sobre la práctica traductora. La traductología es una disciplina científica". There is, therefore, a clear difference between knowledge and know-how, translation being something theoretical and translation something practical. Knowing how to translate is undoubtedly learned through practice, unlike traductology, which is something that is studied. I think that sometimes it is difficult to put certain theories into practice when translating, either because it has not been well understood given the lack of examples that have made us understand what these theories really mean or because at the time of truth, that is, when translating, we find ourselves with a problem that we do not know exactly where to frame the text within these translation theories and definitions. However, I believe that translating is something essential to make a good translation, since having some knowledge of the different paths we can take to approach a text helps us to clarify our thoughts and to know what approach we should take. It is for this reason that later on we will see the theory that has been followed when translating the texts of this master's thesis.

Hurtado (2001) does not stop there, but divides the perspectives of the different definitions of translation, something I consider very useful because, as we have already seen, there are many different ways of defining translation and it can be confusing. These perspectives are the following ones:

-Definitions of translation as an activity between languages

For Vinay and Darbelnet (1958), translation is "moving from an A language to a B language to express the same reality". For Hurtado, this definition is unsatisfactory because it only takes into account linguistic elements and focuses the translation on the level of language and not on the level of speech, besides the fact that the term "reality" is ambiguous in this case.

-Definitions of translation as a textual activity

According to Seleskovitch, "to translate means to convey the meaning of the messages contained in a text and not to convert it into another language of the language in which it is being formulated". He adds that for Seleskovitch, translation is "an act of communication and not of linguistics". This definition emphasizes that it is the meaning the thing being translated.

Other definitions which focus on textual nature are those of Catford, who states that translation is "the substitution of textual material in one language (LO) for equivalent textual material in another language (LT)", and that of House, for whom translation means "the substitution of a text in the source language for a semantic and pragmatically equivalent text in the target language".

-Definitions of translation as an act of communication

We can see many authors whose definition of translation is framed in this section, who point out the importance of the influence of the socio-cultural context when translating.

Nida and Tiber establish that translation "consists of reproducing, by means of a natural and exact equivalence, the message of the original language in the receptor language". According to Hatim and Mason, translation is "a communicative process that takes place in a social context". Hermans says that translation "takes place in a communicative situation, and that communication problems can be defined as what are called interpersonal 'coordination' problems. These interpersonal problems are to be found within the problems of "social interaction". Snell Hornby points out that translation is a "transcultural act", as do Hewson and Martin, who define translation as a "cultural equation". Reiss and Vermer assert that "the principle of all communicative translation is its purpose", and Nord that translation is a "communicative act" and that the essential criterion of this is the "functionality".

As we can see, these and other authors emphasize translation as a process in which communication is fundamental.

-Definitions of translation as a process

In this section we can highlight some definitions such as Lederer's, for whom "the process of translation is more related to operations of comprehension and reexpression than to the comparison of languages". Delisle, on the other hand, establishes that "the activity of translation is defined, therefore, as the operation that consists of determining the meaning of linguistic signs according to a meaning that is concretized in a message, and then restoring that message entirely by means of the signs of another language". Another definition is that of Steiner, who states that "the schematic model of translation is that of a message coming from a source language that passes through a receptor language, after having undergone a process of transformation".

These are some of the definitions that Hurtado (2001: 37-40) includes. In addition, she points out the great variety of possible definitions, and in turn this complexity is what helps to discern the key aspects of translation, which would be the text on the one hand, the act of communication on the other, and also the cognitive activity.

2.3 The role and competences of the translator

Once we have seen what translating means, the question arises: but who is the one translating? What should that translator be like? Can anyone be a translator? Is he or she bilingual? Or does he or she know one language better than another? Is he or she a person who has a great reading comprehension or perhaps one who expresses himself or herself very well in written form?

Many experts also ask these same questions:

What is it that translators do? How many different kinds of translating are there? What do the uses of this mysterious ability tell us about human societies, past and present? How do the facts of translation relate to language use in general – and to what we think a language is? (Bellos, 2001:5)

¿Tiene que tener el mismo nivel de conocimientos en la lengua de partida que en la lengua de llegada? ¿Ha de poseer los mismos conocimientos lingüísticos un traductor que un intérprete? ¿Necesita ser el traductor un teórico de las lenguas o un conocedor de la Lingüística? (Hurtado, 2001:29)

In my personal experience, even in my daily life, when I am asked about my studies or my profession, I find that many people have a conception of the role of the translator that is not entirely accurate. To begin with, they all wonder if I don't know more than four or five languages - isn't that necessary to be a good translator? And if you know a language, don't you know all the words in that language? Does the translator really need to look at dictionaries or find out if he is supposed to be a translation expert?

According to Nord (2005:11-12), the translator is "a ghost-writer who produces a text at the request, and for the use, of somebody else". As this author and translator explains, the translator is not just a reader, both because of the way they send the final text to future readers and because of the way they receive the text in the first place. What is so special about the way they receive the text? Well, the fact that the translator does not read the text for his or her own interest, that is, not that he or she is interested in reading it, or in using it to acquire knowledge (although this does not mean that he or she does not end up being interested in the subject of the text or that he or she acquires knowledge at the end of the process, but this is not his or her objective). Instead, the translator thinks about the reader's interest and needs and the original author's intention. Nord points out that the translator also usually has a series of instructions or clarifications provided by the author of the text, which gives him/her more knowledge than the recipient of the text will have. In this way, the translator transmits certain information from or about the text, by means of the translation. Therefore, Nord (2005:13) states that "the particular situation in which translators have to simulate a communicative situation that is determined not by their own but by somebody else's needs and purposes brings about the special conditions of TT production". Therefore, a translator is understood here as one who produces a text from the intentions of another to create a "communicative instrument".

The Shafey (1985), quoted by Joanaina Gómez (2014), sets out some steps that the translator must follow and thus defines his role:

A translator first analyzes the message, breaking it down into its simplest and structurally clearest elements, transfers it at his level into the target language in the form which is most appropriate for the intended audience. A translator instinctively concludes that it is best to

transfer the “kernel level” in one language to the corresponding “kernel level” in the “receptor language. (Shafey 1985)

"Kernel level" is understood as the basic structural element of language. I have tried to be guided by this procedure when analyzing the text and trying to break down the fragments that I did not understand until I isolated the element that was really creating difficulties for me even though I had not seen it at first, when it seemed to me that I could not understand or know how to translate a large fragment of the text, such as a series of sentences or a paragraph, for example.

Another thing to keep in mind is that, since every translator is different just as everyone is different from each other, the translations will also be different depending on the translator who is translating the text. If you give the same text to a class of translation students, it is almost impossible for two translated versions to be exactly the same. So says Nida (1996/97: 63) "Cualquier teoría de la traducción debe reconocer la multiplicidad de traducciones adecuadas porque siempre es posible decir prácticamente la misma cosa de diferentes maneras". And he is not the only one who thinks the same way. As Meléndez (2017) quotes, "los distintos traductores pueden interpretar el texto de partida o partes de él en modo diferente, según el tipo o clase de texto en cuestión". (Reiss and Vermeer, trad. 1991/1996:125).

Even though the translator will not be the same and his or her final work will not be the same, the translator must have a number of skills in order to carry out the translation work. In this way, although the translator will always have a certain amount of subjectivity, if he or she has these skills he or she will be able to translate correctly and satisfactorily. The competencies established by Kelly (2002:14-15), as a result of "the observation of the professional reality and the synthesis of the numerous previous works carried out on the subject, are the following

1. - Communicative and textual sub-competence: the translator must have this sub-competence in at least two languages and cultures. This means that he or she understands the passive and active phases of communication, as well as the textual conventions of the different cultures he or she knows and works with. This answers the question that we posed earlier and that many people ask themselves: although it is necessary to know not only the language but also the culture, it is not necessary to know many languages to exercise the role of translator.
2. - Cultural sub-competence: this sub-competence does not only include encyclopaedic knowledge of the countries where the relevant languages are spoken. It also includes values, myths, perceptions, beliefs and behaviours and their textual representations.
3. - Thematic sub-competence: this comprises the basic and essential knowledge about the thematic areas in which the translator works. This knowledge gives the translator access to the understanding of the source text or additional documentation used.
4. - Professional instrumental sub-competence: this includes the use and handling of documentary sources of all kinds, the ability to search for the necessary terminology, knowing how to manage glossaries, databases and so on, knowing how to use the most useful computer applications for the exercise of the profession (such as word processing tools, desktop publishing, databases, Internet, e-mail), as

well as other tools such as a fax, a dataphone, etc. Not only this, but the translator must also have certain basic knowledge to manage the professional practice; know how contracts work, the tax obligations they have, know budgets and how to invoice, etc., and also know the professional ethics and association. This competence is often forgotten when thinking about the functions of a translator, both by people who are not translators and by translators who have just graduated or do not have as much experience as others who have been translating for some time.

5. - Psychophysiological sub-competence: this sub-competence includes the so-called "self-concept" or the awareness of being a translator, self-confidence and the capacity for attention and memory, among others. In my opinion, it is something difficult to train and that is achieved mainly with time and experience and through mistakes and corrections.
6. - Interpersonal sub-competence: this refers to the ability to interrelate and work professionally in a team, both as professionals related to translation, such as proofreaders, documentalists or terminologists, and with translators, as well as with other people who in principle are not so closely related to this field, such as clients, initiators, authors, users and experts in the subjects being translated. In the Master's Degree in Translation and Interpreting in Public Services, they also emphasize this aspect, as they point out the importance of getting to know other translators and experts and being in contact with more people, not closing ourselves off in a competitive way. For this work, moreover, I needed the help and knowledge of other well-known experts in the field of health to better understand the subject matter of the texts to be translated. Without this sub-competence, it would have been much more difficult to carry out the translation.
7. - Strategic sub-competence: includes all those procedures that apply to the organization and performance of work, to the identification and resolution of problems and to self-evaluation and revision.

These sub-competencies would make the translator a translator as such. As Kelly (2002:15) makes clear, not all of these sub-competencies should have the same importance for all translators because this profession covers many different areas. These sub-competencies would be necessary to perform the role of the translator satisfactorily. We believe that these competencies clarify what the role of the translator should be and help us to sort out the concepts in our minds, and from there to improve as translators.

Hurtado Albir (2001:385-386) also defines and classifies the necessary sub-competencies that a translator should have. For this author, translation competence is the "ability to know how to translate". The different sub-competences she establishes are those indicated below:

- Linguistic competence in both languages, which is composed of comprehension in the source language, production in the target language, and which is written or oral depending on whether one is a translator or an interpreter.

- Extralinguistic competence, i.e. encyclopaedic, cultural and subject knowledge.

- Transference competence, that is to say, knowing how to correctly go through the translation process, that is to say, knowing how to understand the original text and reexpress it in the target language according to the purpose of the translation and the characteristics of the target audience.

- Professional competence or working style, which would consist of knowing how to document oneself, knowing how to use new technologies and knowing the job market.

- Strategic competence, or the conscious and individual procedures used by the translator to solve the problems encountered in the development of the translation process according to his/her specific needs.

Hurtado Albir considers that, while linguistic and extralinguistic competences are not specific to the translator, since other people can count on these competences as long as they master two or more languages and have a great deal of extralinguistic knowledge, it is really the latter three that define what translation competence (and therefore the role of the translator) is. The central competence is, according to Hurtado Albir, that of identifying a translator.

We believe that both models of translator competency classification are very useful and quite similar to each other, although Kelly's classification may be more detailed as it is divided into more sections, and both have been very helpful to us in establishing and understanding the role of the translator and providing an answer to those questions we have seen before.

2.4 Scope theory

Since the study of translation began until today, many theories have been formed, all of them different, which tried to give some guidelines and criteria to carry out a translation in an acceptable and correct way. Although, in our opinion, there is no one theory that meets all the necessary guidelines to perform any type of translation, due to the large number of situations, texts and contexts that can be given when performing a translation, we believe that the theory of the scope is the most appropriate to perform our work at the end of the master's degree. Nord, quoted in Porras Talayero (2017), indicates that "the important point is that intertextual coherence should exist between source and target text, while the form it takes depends both on the translator's interpretation of the source and target text, while the form it takes depends both on the translation Skopos" (1997: 32), which also seemed to us to be a point to take into account when deciding to follow this theory in our translation work.

This theory began to develop in the late 1970s and could be defined as a "teoría general de la translación capaz de integrar teorías específicas, relacionadas con lenguas y culturas concretas" (Hurtado, 2001: 527)

According to Reiss and Vermeer (1991/1996, trad.) the very particular name of this theory has its origin in the Greek word *skópos*, which in English means purpose or objective. Since this theory focuses on the purpose of translation, the term *skópos* or *scopes* (which would be the way the term has been translated) serves as the basis of this whole theory. Diaz Meléndez (2017: 6) also quotes Reiss and Vermeer and states that depending on this scope or purpose of the translation, “se determina si se actúa, qué se hace y cómo se hace” (Reiss and Vermeer, trad. 1991/1996: 84).

In this work by Diaz Melendez (2017), Reiss and Vermeer are also quoted to set out the main rules of this theory, in an orderly fashion and following a hierarchy. As indicated, this order of rules is based on the level of importance that the authors give to each rule in this theory of the scope:

- 1) A translatum (final text) is conditioned by its scope

- 2) A translatum is an information offer in a target culture and language about an information offer in a source culture and language.

- 3) A translatum reproduces an information offer in a non-reversible way.

- 4) A translatum must be coherent in itself.

- 5) A translatum must be consistent with the source text.

(Reiss and Vermeer, trad. 1991/1996: 101, cit. in Diaz Melendez, 2017: 6)

2.5 The functionalist approach

Scope theory is closely related to the functionalist approach. Nord states that:

El término funcionalista indica que se centran en la función o funciones de los textos y de las traducciones. El funcionalismo es un término genérico que engloba diversas teorías que comparten este modo de acercamiento a la traducción; a pesar de que lo que llamaremos teoría del escopo ha desempeñado un papel fundamental en el desarrollo de esta corriente, numerosos autores se adhieren al funcionalismo y se inspiran de la teoría del escopo sin que por ello se les denomine “escopistas” (Nord, en Hurtado 2001: 526)

As indicated by Nord, (2005) “Una traducción puede llamarse funcional si logra las funciones comunicativas pretendidas por el cliente o iniciador que la ha encargado”.

According to Porras Talayero (2017: 26) this author, Nord (1997: 60), establishes a reference scheme based on this functionalist approach in order to follow a roadmap, which we have filled in with the information and characteristics of this end-of-master's work:

- The function(s) of the text: in this work the function would be to produce a translation with the same function as the source text in order to be able to carry out an analysis of it, while the translation is understood and serves to help parents and families with children with XYY disease.
- The addressee or addressees of the text: on the one hand, the NGO where these documents will be presented and, on the other hand, parents and families who speak Spanish, do not understand or find it difficult to understand the English in which the source texts are written, have children with XYY and want to find out about the subject.
- Future time and place to receive the text: the text will be available to UAH teachers before September 1, 2020, and from then on these texts can be given to the NGO that has commissioned the translation.
- Means by which it will be transmitted: mail and UAH's database
- Reason for producing the text: there are two reasons: to prepare an annotated translation for the final master's work and for the NGO issuing this guide to XYY disease to be able to publish the translation and thus inform the families of children with this disease.

In the end, the final objective is that the target text has the same function as the source text and that the family members who come to that NGO to seek information can easily understand the final texts, just as they do in the original texts. Based on this approach and the method we will see below, with the help also of certain techniques and strategies, we hope to achieve this final objective.

3. The translation method, strategies and techniques

3.1 The translation method

There is a certain confusion in the world of translation between various terms, which some translators and authors use indiscriminately and others mark differences between these concepts, which are method, strategy and technique. These concepts are used to solve the problems of translation, which we will talk about later.

In principle, the translation method could be defined as “la manera en que el traductor se enfrenta al conjunto del texto original y desarrolla el proceso traductor según determinados principios”. (Hurtado, 2001:241) But is this definition sufficient to explain what differentiates the method from the strategy and the technique, and what are those certain principles? Well, in his book Hurtado (2001: 242-247) he explains that there are and have been diverse methods

of translation, with different classifications and denominations, and, as we have said before, there are authors that do not distinguish between the concept of method and that of strategy, and he indicates the main proposals to classify the translator method. We will now look at these proposals, although not in as much detail as the author in order to get an idea.

- Dichotomous proposals: they refer to proposals marked by "radically opposed poles". One example, perhaps the most important, that falls within this classification of the translator method is the traditional opposition between free translation vs. literal translation. From the beginning of the history of translation and the study of it, these two methods have coexisted and also rivaled each other. Free translation refers to translating a text word by word or sentence by sentence, while free translation covers a wide range, from translating completely freely to adapting the translation to suit the target language or culture. We believe that this is the clearest example to illustrate the dichotomous proposals, but there are also others like the distinction between literal translation vs. oblique translation: the so-called literal translation is given when there is no distance between the two languages, and the procedures used for this type of translation are borrowing, tracing and literal translation, while oblique translation is given when there are differences, since transposition, modulation, equivalence or adaptation have been used. However, the latter example affects the functioning of languages and cannot be considered as a method. Another interesting example is that of Venuti (1995, 1998), quoted by Hurtado (2001:243), who proposes two basic methods of translation (although he also calls it strategies as well as methods), which are foreignization and domestication. Appropriation would be "an ethnocentric reduction of the foreign text to the cultural values of the target language", while foreignization would be "a deviation from those values to establish the linguistic and cultural differences of the foreign text, leading the reader to the other culture".

- The *iusta via media*: this is the criticism of the traditional opposition between literal translation and free translation, which Steiner (1975) calls *iusta via media*, which consists of a translation of meaning by meaning. However, it is not defined exactly what this proposal to classify the translator method consists of. Other proposals covered by this proposal are the theory of meaning of ESIT, according to which translation is based on the understanding and reexpression of meaning, or the communicative translation of Hatim and Mason (1990), where translation is understood as a communicative transaction, a pragmatic action and a semiotic interaction, among others.

- Plural proposals: refers to those classifications that "respond to multiple parameters from which various methodological proposals arise". Some authors that we can frame in this section are Catford, Newmark and Hewson & Martin. Catford classifies translation based on several parameters: according to the length, according to the level at which the translation is located, according to whether it is a word-for-word translation, a literal translation or a free translation, and according to whether it is a translation (relative to the texts) or a transfer (relative to the languages). Hewson and Martin indicate a number of "open options" for the translator, such as reduction, insertion and conversion.

- Functional typologies: this refers, for example, to the difference made by Reiss and Vermeer (1984) between the terms equivalence (when the original text and the

translation fulfil the same function) and adequacy (when the function of the text changes) based on functional criteria or to Nord's proposal, which consists of proposing a methodological typology based on different functions; document translation (whose function is to document a documentation carried out in the original culture for readers of the same target) and instrument translation (a tool for communication in the target culture and is formed according to the model of a communication carried out in the original culture).

According to these classifications, we must follow one translation method or another. However, this does not mean that in a translation we should follow only one of these ways of translating or choose to focus on only one of these proposals, but that it is possible and, in my opinion, quite useful to reflect on several of them and adapt them to the translation to be done. Having pointed this out, we can then move on to look at some of the translation methods proposed in the translation.

Hurtado (2001: 251-252) sets out four basic translation methods. They have been given a name according to the most important and descriptive feature of these different methods:

1) The interpretative-communicative method (or communicative translation): this translation method is based on the understanding and re-expression of the meaning of the source text, while in the final translation the same purpose as the original is retained and the same effect is produced on the recipient or receiver. Thus, the function and genre of the text is maintained [...].

2) The literal method: this translation method focuses on the conversion of those linguistic elements that the original text has. This means translating word by word, syntagm by syntagm or phrase by phrase, the morphology, the syntax or the meaning of the original text. In this way, the aim of this type of translation is not to reproduce the same purpose in the translation as in the original text, but to reproduce the original linguistic system of the form of that source text. This method can be used either because of personal preferences, such as when we want to translate a poem and the form may be more important than the message itself, or because of how the translation is to be used.

3) The free method: this is a translation method whose intention is not to convey the same meaning as the original text but it maintains similar functions and the same information. There are two levels, which are the adaptation and the free version: the free version means a greater distance from the source text than the adaptation.

4) The philological method: (or scholarly translation, critical translation, annotated translation): this translation method is characterized by the fact that notes with philological and historical comments, etc., are added to the translation. Normally, the original is studied and addressed to a scholarly audience or students (such as annotated translations for teaching purposes). In addition, they may be bilingual editions. This happens quite often in the world of translation teaching or in articles or essays aimed at translation professionals.

To conclude this section, it should be said that each method has a different objective, so that “existe, pues, un vínculo entre la finalidad de la traducción (que puede ser la misma o no que la del texto original) y el método empleado” (Hurtado 2001:253). Following this reasoning, an attempt has been made to choose a method that would suit the translation that took place in this Master's thesis. Since the objective of the translation of this work was, in our opinion, to make the content of the text understood in the target language, we have tried to use the interpretative-communicative method so that the entire message explained in the original text is transmitted in this way. Even so, in some sections we had to opt for the literal method since the structure had to be the same as it was necessarily a specialized text, as we will see later on.

3.2 Translation strategies

As we have pointed out, there is great confusion between the concepts of method, strategy, and techniques, especially between these last two terms. Gil Bajardí points out the following in his work:

“En este sentido es posible que la fortuna del término “estrategia” se deba a las numerosas críticas que despertaron, años después, los procedimientos técnicos de traducción de la estilística comparada, hecho que tal vez llevó a algunos autores a reemplazar una apelación por la otra, sin que en el fondo cambiara demasiado su contenido conceptual. También cabe la posibilidad de que el empleo de la palabra “estrategia” pasara a ser moneda corriente en un determinado momento de la historia de los estudios sobre traducción, sin que muchas veces esto afectara al sentido de la misma.” (Gil Bajardí, 2008: 47)

It makes sense that these were the reasons why both concepts emerged, and not as a real need to call a totally new and innovative concept. In spite of this reasoning, today there are indeed authors who distinguish between the various terms and it is important to bear this in mind and if possible to create a distinction between them, since by having all the concepts of translation clearer, they will also be reflected in a clearer, simpler and more understandable way in our minds, which will make the whole translation process, consequently, more understandable and thus translate more correctly or appropriately to what we want to translate. That is why we will focus on authors who already make that distinction and set limits for the different concepts, although not all of them in the same way.

For Robert de Beaugrande, as he states in *Factors in a Theory of Poetic Translating* (1979), strategies are not the basis of a theory of translation, but rather are strategies for making a translation appropriate, as far as possible, and which help to solve problems that arise when translating a text: according to Beaugrande "It is inappropriate to demand that translation theory provide a set of patent solutions for every type of translation problem. The theory should rather account for the principles and strategies needed to approach such problems" (1978: 14)

From a non-translational point of view, the definition of strategy may not be the same as what we would consider to be a strategy in the field of translation, but it does help us to better understand what a strategy is in general terms. For example, and as explained by Gil Bajardí (2008: 49) if we look at it from a somewhat more psycholinguistic perspective, for Séguinot (1991) strategies could be defined as the mental procedures, whether conscious or unconscious, that take place when a translation is made: "Strategies is a term which has been

used to refer to both conscious and unconscious procedures, to both overt tactics and mental processes. It is used with both meanings in this study" (1991: 82).

Hurtado also considers that it is necessary to start from this point, this definition of strategy as verbal and non-verbal procedures, and conscious and unconscious. (Hurtado, 2001: 276). The strategies "están, pues, en relación directa con la resolución de problemas, interactuando con el conocimiento general del traductor". That is why strategies are essential in any type of relationship, including the texts seen in this master's thesis.

Ruiz Conejo (2017) points out other definitions of strategy that are close to Hurtado's and to what he indicates in his book, quoting for example Venuti (1998: 240) "Las estrategias [...] no son más que los pasos que se llevan a cabo en el proceso de traducción, desde la elección del texto a traducir hasta el desarrollo de un método para traducirlo", and indicating that there is no type of general and universal rule that can be used for all the texts to be translated, nor any exclusive parameter for it. Another quotation that should be highlighted in Ruiz Conejo's work is that of Mayoral (2002), in which he explains that the way in which a translation is made depends on the translator and his personal factors, which are very diverse and varied. The factors may be: the translator's conception of the suitability of the translation, his/her state of mind, his/her motivation, the material circumstances of time, place, availability of information and the content of the text, among others.

According to Hurtado Albir (2001), there are many strategies when translating, among which one could find documenting oneself, analyzing parallel texts, establishing an order for consulting resources, searching for information in data banks, in dictionaries, reformulating aloud, paraphrasing, putting oneself in the place of the author of the original text or the recipient of the final text, revising the translation, comparing the translation with the original text, etc. In addition, there are several points to consider when researching and using the strategies. One of the things to keep in mind is that there are strategies of various kinds. To begin with, we find the strategies for understanding the original text: they are those used by the translator to differentiate between different

To begin with, we find the strategies for understanding the original text: these are the ones that the translator uses to differentiate different types of discourses, to identify the structures of the texts to be translated, to ask himself about the progression and the chain that the information follows, to identify which ideas are the main ideas of the text and which are the secondary ones, to establish conceptual relationships, to apply logical reasoning, to extrapolate ideas, to focus on the ideas rather than on the form of the text, to visualize the facts that the text exposes, to put himself in a situation (which means to imagine what the context of the original text would be like), etc. Another type of strategies that exist are those that serve to solve some problems of reexpression. These strategies would range from differences between different types of written or oral expression, analysing the suitability of the written text, assuming the role of the real sender in the target language (or, what is the same, what is being said in that communicative situation), putting oneself in the shoes of the author of the source text, thinking about the receiver of that text, and similar strategies, to strategies such as reformulating it out loud, seek to make the target language spontaneous, paraphrase, retranslate, be wary of words, sentences or structures that seem too unnatural in the target language, avoid words that are too close to the original text and also avoid the order of words being the same as in the original text, as this may result in the use of false friends or texts that are unfamiliar to the recipient, follow the logic of the text, etc. Other strategies would help to acquire information. Many of these information acquisition strategies are related to documentation, that is, selecting information, looking up words or definitions in

dictionaries, encyclopedias, and so on, using parallel texts (in the source and target language), establishing an order of queries, making inferences, etc. Finally, there would be memory strategies, which would be those that create mental images or the use of memory techniques, which are more used in interpretation (and therefore have less weight in the translation of the texts of this work), but also used by translators.

It is also important to know that there are global strategies and local strategies, that is, strategies at different levels. Global strategies are related to problems that affect larger areas of the text or sometimes the whole text, while local strategies affect smaller areas of the text, such as micro units or parts or partial aspects of the translation process. They act at macro and micro levels and derive from the interactive nature of the translation process, which is not linear but dynamic. Another important point of those we have pointed out is that there is a diversity of strategies according to the type and modality of the translation, and also of the direction, depending on whether it is direct or inverse (we will analyze later the characteristics of our texts to see the importance of direct or inverse translation).

Hurtado explains that, although strategies are used throughout the translation process, the type, nature, and frequency with which they are used change according to the type of translation we are working with or analyzing. For example, in this work we will not use strategies more typical of sight translations, such as moving forward quickly through the reading or going back to the text, but we will put more effort in developing strategies such as selecting the main and fundamental ideas of the text and omitting certain information, things that you do not focus so much on in sight translations due to lack of time and the modality and function of that type of translation. We must also pay attention to the diversity of strategies that exist to solve a translation problem, since different translators use different strategies to solve these problems, which indicates that depending on what the translator needs, these strategies will change. Finally, it should be noted that these strategies, in addition to being essential when translating, are also essential once the translation is finished so that it achieves better results, whatever they may be, such as reviewing the text at the end, leaving some problems aside and solving them at the end to see if the translation as a whole gives us an idea of possible solutions, etc. All this is what he highlights in his book *Hurtado Albir* (2001: 276-278) and what must be taken into account to be able to translate better.

3.3 Translation techniques

In order to solve the problems and difficulties that have arisen in this work when translating the texts we have had to look at different techniques to try to use them during the process. Of course, to get to this point we first had to research what a translation technique was and which ones we could use considering that we were using an interpretative-communicative translation method.

So, what is a technique? As usual, different translators and authors related to translation have different conceptions about what a translation technique is, but normally these definitions have points in common that allow us to get an idea and reflect on what that concept is.

For example, Zabalbeascoa (2000) defines what a technique is as follows: "Technique is a concept that is not usually associated to a decision-making process, but to an acquired skill to

be applied according to a prescribed method or procedure (e.g. a way of playing a musical instrument or of painting)" (2000, 121) and would be techniques such as tracing, modulation or transposition, among others.

For María Piotrobska (1998) techniques are concrete ways to solve a translation problem:

"Techniques, or "decisions of detail" (Hervey & Higgins, 1992) are concrete ways in which translators should mentally proceed if faced with translation problems when they are engaged in the process of translating. Techniques, or tactics, are single concrete actions aiming at accomplishing tasks" (quoted in Gil Bajardí, 2008: 58)

Hurtado Albir, with the clarity that characterizes her, says:

"Las técnicas de traducción permiten identificar, clasificar y denominar las equivalencias elegidas por el traductor para microunidades textuales así como obtener datos concretos sobre la opción metodológica utilizada, ero, evidentemente, no bastan por sí solas como instrumento de análisis". (Hurtado Albr, 2001: 257)

Not only that, but according to Hurtado's book (2001:268), these translation techniques are neither good nor bad when spoken of in an abstract way, but instead they are functional and dynamic in nature and their use, or which technique one chooses to use, will depend on a number of things:

- 1) The genre to which the text belongs (it can be a letter of complaint, a contract, a brochure with tourist information, or any other type of document or text).
- 2) The type of translation (technical, literary, audiovisual, subtitling, medical, legal, etc.)
- 3) The type of translation (such as a written translation, as is the case with the texts of this work, a translation at sight, a consecutive interpretation, a simultaneous interpretation, or others.)
- 4) The purpose of the translation and the characteristics of the addressee (it must be taken into account who will read the text and what is the objective to be achieved or what the author wants to achieve).
- 5) The method chosen (such as the free method, the communicative method or the literal method, among others).

Having said this, the author establishes that the translation technique refers to "un procedimiento, generalmente verbal, visible en el resultado de la traducción, que se utiliza para conseguir la equivalencia traductora" (Hurtado Albir, 2001:268) and that it also has five basic characteristics, which are the following:

- 1) They affect the result of the translation
- 2) They are catalogued in comparison with the original
- 3) They refer to textual micro units
- 4) They have a discursive and contextual character
- 5) They are functional

Final conclusions and suggestions

This master's degree work has served as a culmination in my training in translation and interpreting, not only in the public services, but also in general translation, as the end of the knowledge I received during my studies. However, despite the fact that I am going to begin to train in a more practical way from now on, it is true what is usually said to translation students: a translator never stops training.

At the beginning of this paper, there were several purposes to be achieved:

- To produce two texts in the target language, Spanish, from the source language, English, by direct translation.
- To create an analysis of this translation, specifying how it was carried out, so that it can be of help to future students and translation professionals.
- To go deeper into the knowledge acquired during the Master's Degree and try to broaden it and learn something new thanks to the material needed to carry out this work, which in the end is always a research project, even though it also has a practical part.

We have also tried to present the knowledge acquired thanks to the completion of this end-of-master's work, thanks to the whole process of documentation and analysis, in an orderly way that is understandable for future readers.

In order to achieve these objectives, we have carried out and studied various actions necessary to achieve this. We have done so in order, following the outline established in the index of the paper:

- The first thing to do has been to carry out the process of documentation of the translator. This is something that is difficult; it is something so intangible, that you can't see the words you are translating, that it seems like if you remove this part of the translation it will not have consequences. However, it is something that is essential for the translator. By documenting himself, he not only makes the translation itself infinitely easier, but also retains that knowledge for the future and thus gains experience and becomes a professional. The translator must know about the subject he or she is translating, he or she must know the sources for this documentation, have access to these sources and know which ones are the most convenient in each case, which is something very complicated to discover.
- Research and acquire knowledge of translation methods, techniques and strategies. Knowing these concepts helps to keep in mind the processes that the translator must carry out, as well as helping to keep in mind the guidelines to follow and the possible solutions. This work requires clarifying these concepts and defining them: in this way, translation does not feel like an abstract action where the only thing that counts is the mind and imagination of the translator. Although obviously this is also very important, by understanding the terms in depth, one learns the possible guidelines to follow in case of doubts or in case of blockage due to not knowing how to translate some segment of the text.

- Search for parallel texts. As indicated in the body of the paper, parallel texts are very useful when acquiring knowledge and knowing how to translate a larger number of terms. This paper has been very useful to learn how to find helpful texts.
- Analyze the difficulties we encountered during the translation process. To be able to produce translations in the most correct way, taking into account our lack of experience in the working world, we had to look at the problems we were encountering when translating and not just process them quickly in our minds without thinking about them.

By following this kind of list, which is necessary for the analysis and performance of a good translation, we think that we have managed to achieve those objectives previously stated. After preparing the translation, we must admit that we found the texts complicated, not so much because of their terminology, which although it had difficult terms, was not extremely specialized as the texts were aimed at a not very specialized reader, but because of the lack of previous experience in translating texts in the health field. We never before had a real assignment, not just for class, in this field, and we only had one year's experience of the master's degree.

For this reason, at first the whole process was somewhat dizzying and seemed complicated, but as we studied, researched and documented the process became simpler and clearer, everything became more and more orderly. This work has served us precisely for that, to clarify the concepts that we had piled up in our minds and to acquire more experience in this area. We hope that this work can also be useful in the future and help us remember how to do a translation in the best possible way.

We also hope that this work can serve as a reference for future students of translation or for those who want to do an annotated translation and do not know what approach they want to take. The translation and interpretation in public services is often difficult, so it would be good if some of the information gathered in this work could be of help to other students who find themselves in the same situation as we did a few months ago, when we were just beginning to carry out this work.

Finally, with the translation of the texts of this work we hope to help people affected by rare diseases, especially people who have to live with XYY syndrome, either because they have the disease themselves or because they are relatives of affected people. It is hoped that this translation will support and help them. The work of NGOs is essential in many of the lives of people affected by rare diseases because of the help they provide, but also because of the information they offer. This information reaches many more people with the help of public service translators and may even change lives. Having information can lead to taking appropriate action for a situation as complicated as living with a disease. While the result of this paper may not be life-changing, it is hoped that it will at least serve to fill the need for information that some families have regarding XYY syndrome.

To conclude this section, we would like to add some suggestions. First of all, it would be very useful if NGOs could count not only on the help of translators who do these translations on a voluntary basis, but also on proofreaders. The reason for this suggestion is that sometimes we have found translations from the same organization that followed different guidelines, rules of punctuation, terminology, etc. This is normal, as different translators do different translations. However, having a proofreader and reviser who could bring together texts belonging to an NGO would be of great help both in bringing together and making the information given more cohesive and in making it easier for future translators of new texts to

follow what guidelines, making those texts more and more cohesive and therefore more consistent.

Secondly, as usual, we would like to see more importance given to the translation of public services. This is not only necessary for issues relating to the health field, but also for issues of vital importance such as immigration or justice. In public services, it is always better to have access to as much information as possible, both for translators and interpreters and for those who use this service. The more you invest in this sector, the better trained future translators and interpreters will be and the better the work will be done.

Having said that, we hope that the translation that we have done in this paper will be correct enough so that the message of the original text can reach the final recipient without difficulty and, thus, fulfill the function of the original text.

14.2. Textos paralelos

Figura 1

UNAIDS 2015 | GUIDANCE

UNAIDS TERMINOLOGY GUIDELINES

UNAIDS TERMINOLOGY GUIDELINES

2015

CONTENTS

INTRODUCTION	3
PREFERRED TERMINOLOGY	4
USEFUL BACKGROUND TO SELECTED TERMS	12
ORGANIZATIONS	51
FURTHER RESOURCES	53
TERMS BY SUBJECT	54
REFERENCES	59

INTRODUCTION

Language shapes beliefs and may influence behaviours. Considered use of appropriate language has the power to strengthen the global response to the AIDS epidemic. That is why the Joint United Nations Programme on HIV/AIDS (UNAIDS) is pleased to make these guidelines to preferred terminology freely

available for use by staff members, colleagues in the Joint Programme's 11 Cosponsoring organizations and other partners working in the global response to HIV.

These guidelines are a living, evolving document that is reviewed on a regular basis. This revision of the 2011 edition has discarded a few terms and added new ones that are relevant to the global response to HIV and commonly used by UNAIDS. The same terms, grouped by subject headings, also are listed at the end of this document.

These guidelines may be freely copied and reproduced, provided that it is not done for commercial gain and the source is mentioned. Comments and suggestions for additions, deletions or modifications should be sent to terminology@unaids.org.

PREFERRED TERMINOLOGY

Don't use	Background	Preferred term
AIDS carrier	This term is no longer used because it is incorrect, person living with HIV stigmatizing and offensive to many people living with HIV.	person living with HIV
The terms AIDS response, HIV response, response to AIDS and response to HIV often are used interchangeably to mean the response to the epidemic.	Much of the response is now aimed at preventing the transmission of HIV and treating people living with HIV before they develop AIDS.	HIV response
AIDS-	No one is infected with AIDS; AIDS is not an infectious agent. AIDS describes a syndrome of opportunistic infections and diseases that can develop as a person/ people living with HIV. immunosuppression deepens along the continuum of HIV infection (from acute infection to death). (if serostatus is known/ disclosed), or as having such as PLHIV, since this is dehumanizing. Instead, the unknown HIV status (if name or identity of the group should be written out in serostatus is unknown). full. Abbreviations for population groups can, however, be used in charts or graphs where brevity is required.	Refer to people as infected;
AIDS	This term not only stigmatizes children, but it also orphans and other orphans labels them as HIV-positive, which may be untrue. children made Identifying a human being by his or her social vulnerable by AIDS condition alone shows a lack of respect for the individual, in the same way as identifying a human being by his or her medical condition. Contrary to traditional usage (but consistent with the dictionary definition), UNAIDS sometimes uses orphan as a subset of orphans and other children made vulnerable by AIDS to describe children who have lost either one or both parents to HIV.	orphans and other orphans labels them as HIV-positive,

Don't use	Background	Preferred term
AIDS test	There is no test for AIDS. The test is for HIV.	Use HIV test or HIV antibody test.
AIDS virus; HIV virus	AIDS is a clinical syndrome. Thus, it is incorrect to refer to an AIDS virus; HIV is what ultimately causes AIDS. Avoid using HIV virus, (HIV stands for human immunodeficiency virus, so there is no need to repeat "virus").	HIV There is no need to define, nor add the word "virus" after it.
behavioural change	Behaviour change is usually defined as the adoption and maintenance of healthy behaviours (with respect to particular practices) that reduce the chances of acquiring HIV.	behaviour change
bridging population; bridge population	These terms describe a population at higher risk of HIV exposure whose members may have unprotected sexual relations with individuals who are otherwise at low risk of HIV exposure. Because HIV is transmitted by individual behaviours and not by groups, avoid using these terms.	Describe the behaviour instead.
church; synagogue; mosque; religious organization	It is important not to express or invite judgement (explicitly or implicitly) on the validity of any expression of faith. The term faith-based organization is more inclusive, and it moves away from historical (and typically Western) patterns of thought.	faith-based organization
commercial sex work; commercial sex worker	The words "commercial" and "work" imply the same thing so one or the other can be used but not both together. The term sex worker is intended to be non-judgemental and focuses on the working conditions under which sexual services are sold. Sex workers include consenting female, male and transgender adults—as well as young people over the age of 18 years—who regularly or occasionally receive money or goods in exchange for sexual services. As sex work is defined as the consensual sale of sex between adults, children (people under 18 years) cannot be involved in sex work. Instead, children involved in sex work are considered to be victims of sexual exploitation.	sex work, commercial sex, the sale of sexual services It is also acceptable to say that sex workers are paid for sex. sex worker, women/ men/ people who sell sex Clients of sex workers may be called men/ women/people who buy sex.

Don't use	Background	Preferred term
corrective rape	<p>In “homophobic” rape, people are raped because they are, or are perceived to be, lesbian or gay. Part of a wider pattern of sexual violence, attacks of this kind commonly combine a fundamental lack of respect for women, often amounting to misogyny, with deeply- entrenched homophobia.</p> <p>Don't use the term “corrective rape”, as it implies the need to correct or rectify a “deviated” behaviour or sexual orientation. The preferred term, “homophobic rape”, notes the deep-seated homophobia that motivates the hate crime.</p>	homophobic rape
<p>deadly, incurable disease; manageable, chronic illness; immune deficiency</p>	<p>Labelling AIDS as deadly or incurable may create fear, and increase stigma and discrimination. Referring to it as manageable, chronic illness also may lead people to believe that, with treatment, AIDS is not as serious as it was thought. AIDS remains a serious health condition.</p> <p>AIDS is not simply a case of someone suffering from immune deficiency. It is an epidemiological definition based on clinical signs and symptoms. It is caused by HIV, the human immunodeficiency virus. HIV destroys the body's ability to fight off infection and disease, which can ultimately lead to death. Antiretroviral therapy slows down replication of the virus and can greatly extend life and enhance quality of life, but it does not eliminate HIV infection.</p>	<p>To avoid misconceptions, it is preferable to avoid using these adjectives when referring to AIDS.</p> <p>acquired immunodeficiency syndrome (AIDS)</p>
disabilities	<p>“The International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) defines disability as an umbrella term for impairments, activity limitations and participation restrictions” (1).</p> <p>This accords with the definition given in the UN Convention on the Rights of Persons with Disabilities (2008), namely that people with disabilities include those who have long-term physical, mental, intellectual or sensory impairments that, in interaction with various barriers, may hinder their full and effective participation in society on an equal basis with others.</p>	persons or people with disabilities

driver	This term is often used to describe the underlying determinants of an epidemic (i.e. structural and social factors, such as poverty, gender inequality and human rights abuses that can increase people’s vulnerability to HIV). However, more direct factors—such as the extent of multiple and concurrent sexual partners, or the number of people who inject drugs in a population—may also be defined as drivers.
--------	---

Figura 2

Submission by the



to the United Nations Special Rapporteur on the Rights of People with Disabilities for the study on “*the right of persons with disabilities to the highest attainable standard of health*” to be presented at the 73rd session of the General Assembly (October 2018).

Word count: 3,684

On behalf of the NGO Committee for Rare Diseasesⁱ, a substantive committee established under the umbrella of the Conference of NGOs in Consultative Relationship with the United Nations (CoNGO) to share knowledge about rare diseases (RDs) and raise their visibility on the political stage globally, we welcome the opportunity to provide input from the RD perspective on the right of persons with disabilities to the highest attainable standard of health.

The governance of the NGO Committee for Rare Diseases is led by the current members of the Inception Executive Board: [Ågrenska](#), [EURORDIS-Rare Diseases Europe](#), [International Alliance of](#)

[Patients’ Organizations](#), [International Alliance of Women](#), [International Federation for Spina Bifida and Hydrocephalus](#), [Word Federation of Hemophilia](#), the global patient voice being represented through [Rare Diseases International](#) (RDI), the global alliance of people living with a RD of all nationalities across all RDs.

Most people living with a rare disease are living with disability

The WHO's definition of 'disability'¹, which reflects into the International Classification of Functioning and Disability, states that as an umbrella term, it covers 'impairments (problems in body function or structure), activity limitations (difficulties in executing a task or action), and participation restrictions (problems experienced by an individual in involvement in life situations)'.

Disability is a universal human experience in which everyone can be placed in a continuum of functioning and can be vulnerable to experiencing disability over the course of their lives². This rethinking of disability is the key to mainstreaming disability within the public discourse.

RDs are often chronic, highly complex, progressive and severely disabling, frequently affecting life expectancy and generating specific care needs³. Therefore, in line with the three WHO core principles of disability it is possible to explicitly highlight how RDs are highly disabling and thus most people living with RDs are also living with disability.

ⁱ For further information, please refer to www.ngocommitteerarediseases.org.
www.ngocommitteerarediseases.org/members/

www.ngocommitteerarediseases.org/members/executive-board/ for details of the Committee's members and of our Inception Executive Board formed 11 Nov. 2017.

Persons with RDs represent a marginalised and invisible, yet statistically significant population of nearly 300 million individuals worldwide. The confrontation with a RD is a life changing and often devastating event for people living with a RD and their families.

A high percentage of people with a RD are affected by motor, sensorineural or intellectual impairments, which can occur simultaneously: 72% of people living with a RD involved in a European-wide survey on the impact of RDs on daily life carried in 2017 through the RareBarometer programme declared having difficulties with motor or sensorial functioning⁴.

RDs are often invisible and may vary in time due to fluctuation of symptoms. They generate significant daily life and care burdenⁱⁱ : people with RDs find it difficult to carry a routine and face misunderstanding about the disease development. Dealing with one's disease is a time burden. Consequently, participation of people with RDs in the social and professional life can be jeopardised due to absenteeism.

Evidence suggests that people with RDs face:

Significant limitations in Activities of Daily Living (ADLs): e.g. 77% of people living with a RD experience difficulties in daily activities and tasks;

Difficulties with the recognition and compensation of their disability, when generated by

e.g. invisible impairments, symptoms' variation over time and significant care and time burden⁵.

These limitations in ADLs and the significant care and time burden have serious consequences on the social and employment inclusion of people living with a RD and their carers⁶.

The right to health for people living with a rare disease

Most people living with a RD are living with a disability. The condition can be invisible, it can generate extensive health care needs, as well as a significant time burden to deal with its everyday consequences and, in addition, it can affect work, social life and participation can be restricted⁷.

With the advancement of therapeutic/healthcare progress, people with a RD have a longer life expectancy, higher functioning and greater expectations towards an autonomous and fulfilling life. In 2008, the European Rare Disease Task Force put the spotlight on the significant impact of RDs on patients' life expectancy and disability. It concluded that RDs substantially affected patients' life expectancy and accounted for life-long disabilities in the European population⁸.

RDs and disabilities have cumulative effects in terms of social exclusion⁹. The rights approach is thus key: people with RDs must not be seen just as patients, but as human beings with rights to health and well-being. Fully implementing these rights will give people with RDs a chance to fulfill social functions and contribute to common welfare.

ⁱⁱ For specific figures and references, please consult the annex “Factsheet: Most People Living with a Rare Disease are Living with Disability” and Castro R, Senecat J, de Chalendar M, Vajda I, Dan D, Boncz B and EURORDIS Social Policy Advisory Group (2017) “Bridging the gap between health and social care for rare diseases: key issues and innovative solutions”, in Posada de la Paz M., Taruscio D., Groft S. (Eds.) Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview , Springer International Publishing <http://www.springer.com/gp/book/9783319671420>

A number of European and International binding instruments enshrine the right to access to healthcare and the fight against discrimination:

The International Covenant on Economic, Social and Cultural Rights¹⁰ (1996) enshrines “the right of everyone to the enjoyment of the highest attainable standard of physical and mental health”.

The UN Convention on the Rights of Persons with Disabilities¹¹ (UNCRPD) (2006) has given the organisations of persons with disabilities, including those of people living with disabling health conditions such as RDs, a strong legal framework to advocate for their rights.

The EU Treaty enshrines a high level of human health protection in all Union policies and activities and the promotion of employment, improved living and working conditions, proper social protection, and combating of exclusion.

The European Charter Fundamental Rights¹² recalls fundamental rights including respect and protection of human dignity, integrity of the person, non-discrimination, integration of people with disabilities, social security and social assistance, healthcare.

The EU Disability Strategy (2010-2020) does not define disability but makes reference to the approach taken by the UNCRPD to consider disability an 'evolving concept' and supports the implementation of the UNCRPD.

The EU chronic / non-communicable diseases strategy involves an integrated response with efforts to strengthen health systems. In the area of RDs, the EU helps pool scarce and fragmented resources, share expertise and information across borders¹³.

The UN Sustainable Development Goals (SDGs) put inclusion at the core of the 2030 Agenda with its bearing principle ‘to leave no one behind’ but also to ‘reach the furthest behind, first’¹⁴. The SDGs provide a renewed framework to implement the UNCRPD¹⁵.

Regrettably, these dispositions are still far from being put in practice and responding to the situation. A vast majority of people with RDs remain discriminated.

Disability assessments must be made flexible enough to take into account the disabilities faced by persons with RDs, ensuring no one is left behind. In the recent EURORDIS Rare Barometer survey, 34% of people living with a RD who have been submitted to a disability assessment found that the percentage of disability assigned to them to be fairly low or far too low¹⁶. It is therefore important to have frameworks that engage people living with disabling health conditions in the design of health, social and disability policies and services.

Answers to the Questionnaire

As a community of people with severely disabling health conditions and with specific challenges in access to healthcare, we hereby share the experiences and data from our community. We hope these will support the case to bring forward the specific health care access needs of the community of persons with disabilities at large.

Answers to Questions 2 and 3

2. Please provide any information and statistical data (including surveys, censuses, administrative data, literature, reports, and studies) related to the exercise of the right to health of persons with disabilities in general,
3. Please provide information on discrimination against persons with disabilities in the provision of healthcare, health insurance and/or life insurance by public or private service providers.

People with RDs face barriers to high standards of physical and mental health. These barriers still need to be overcome before people with RDs are fully included in society.

Accessibility

Access to an accurate and timely diagnosis is the first hurdle experienced by people with RDs¹⁷. This is a troublesome experience that may take years, often causing deleterious consequences for families and patients. A late diagnosis delays the beginning of adapted treatment and can have severe direct consequences on the state of health of the affected individual, as well as indirect consequences on the mental health of those around him. This can be explained by a lack of knowledge about rare conditions among health care and service providers, organizational shortcomings and lack of cooperation on all levels¹⁸.

Proper and timely access to treatment, health services and care is also problematic: the European Union, one of the pioneers of RD policy worldwide, stated that patients suffering from rare conditions should be entitled to the same quality of treatment as other patients¹⁹. However, EURORDIS 2017 Rare Barometer 'Access to Treatment' survey²⁰ revealed that 44% of the respondents reported a worsening of their access to care over the last two years. It also revealed that 47% of the respondents had difficulties in accessing treatment due to the organisation of care (including long waiting time, difficulty to find a specialised doctor, long distance to visit the doctor, understandable information about an individual's own condition and to an accurate timely diagnosis). These figures echo the findings of the EurordisCare3 Survey²¹ of 2009, meaning that little progress has been made in almost a decade.

Access to infrastructure: RDs generate additional social support needs. Due to different constraints in various countries, people with RDs and their families might find themselves without an appropriate and inclusive social support framework or without access to the existing social benefits. Social issues as a whole have been constantly reported as a main concern among people with RDs and families, therefore becoming a concern of patient organisations and decision makers²².

In the 'Impact on daily life' Rare Barometer survey²³, 65% of the respondents had to visit different health, social and local services in a short period of time, 67% felt that these services communicated badly between each other about the person living with a RD, treatments, the consequences of the disease and other relevant information. 7 in 10 found that organising care was time-consuming; 6 in 10 found it hard to manage.

Along the same line, a survey conducted in 2016 by the Swedish National Agency for Rare Diseases (NFSD)²⁴ investigating the experiences of 528 people living with a RD also revealed that each family had to deal with more than 40 contacts from the primary healthcare, social insurance, school, social services and employment institutions creating a considerable burden. Among the respondents, 40% had a coordinating contact person but

only 45% of those said that it met their needs. In addition, among those respondents with experience with habilitation, 40% expressed it did not meet their needs. If the situation is precarious in a high-income country like Sweden, well

known for its progressive social policies, we can only expect it to be worse in the rest of the world.

Availability

New treatments for an immense majority of the RDs known to date are to be invented. Problems of availability and access to existing medicines: 24% of respondents to the 'Access to Care' survey²⁵ revealed that during the past 12 months they did not get the medical treatment they needed because it was not available in their country (this is 17% higher than the general population) and 15% of the respondents said they did not get the treatment because they could not afford it. This represents a difference of 9 percentage points compared to the general population. 19% were prevented from accessing the treatment they needed because the waiting list was too long.

Marginalisation of people with RDs

Due to the difficulties in having access to a proper diagnosis, treatment, appropriate care, recognition of their disabilities, access to adequate services and support, people with RDs are invisible and are stigmatised. EurordisCare3 survey (2009)²⁶ revealed that nearly one in 5 patients experienced rejection by a healthcare professional, often due to the complexity of the disease.

People with RDs still have uncovered needs regarding access to disability benefits: in the 'impact on daily life' study, 50% stated having uncovered needs regarding the access to disability benefits and 28% stated their disability benefits were not enough to cover their needs²⁷.

People with RDs are badly informed about their rights: 70% do not feel well informed about their social rights or the help they could be entitled to²⁸. Lack of information has been reported referring to the rights related to the consequences of the disease, financial help and relevant social services that can help them.

Because of a non-supportive and marginalising environment, people with RDs and their carers have difficulties accessing the labour market or remaining at work: the same survey²⁹ showed that 58% of carers assisting people living with a RD can be absent from work over 15 days/year, 21% had been absent more than 90 days in the last 12 months and that 70% had to halt or reduce their professional activity due to the disease. This leads to precarious financial situations (69% of the participants in the EURORDIS Rare Barometer survey stated a decrease in income) and insurances, be it private or public, do not take this into account.

Gender is an extra layer of complexity as women and girls living with a RD suffer from multiple exclusions. The EurordisCare3 survey found that women face more rejection in looking for a diagnosis³⁰, meaning treatment is delayed. In addition, women are at the forefront of the caring activities (in the ‘impact of daily life’ survey, 64% of the sample declared the mother organised and coordinated care in the household³¹). In fact, mothers of children with a rare disease have reported high parental stress and high physical and emotional strain³².

Answer to Question 5

5. Please describe to what extent and how are persons with disabilities and their representative organizations involved in the design, planning, implementation and evaluation of health policies, programmes and services.

To put people living with disabling health conditions, including RDs, first and leave no-one behind, policy makers need the guidance, expertise and real-life evidence coming from patient organisations to produce sound policies. For instance, in Europe, for many years, EURORDIS-Rare Diseases Europe, founding member of the NGO Committee for Rare Diseases, has been a prime partner in moving the RD policy agenda forward at EU level. This was encapsulated in '20 Years of Achievements in the Rare Disease Community' (2017)³³.

The existing gaps in access to healthcare are similar to people with RDs and people with disabilities. Civil society organisations for people with RDs across the world have been working closely with all stakeholders for the last two decades, to ensure the involvement of people with RDs in the design, implementation and evaluation of health policies, programmes and services. Some important steps have been achieved and can be uptaken by other organisations.

As they face common hurdles and needs, cooperation between RDs and disability organisations is highly inspirational and mutually rewarding. Sharing best practices and joining forces are key to find answers to their common challenges.

Thus, the experience of EURORDIS-Rare Diseases Europe (Board of the NGO Committee for Rare Diseases) in involving people with RDs can be shared:

Advocacy from civil society representing people living with a RD is based on the knowledge and real life experience of people living with a RD and their carers, generated through the [Rare Barometer survey programme](#) bringing their perspective to the forefront during research, therapy development and policy making.

[Rare Disease Day](#) is always an opportunity for people living with a RD and their carers to raise awareness about the disease to a large public

[EURORDIS Open Academy](#) promotes capacity-building trainings to prepare people living with a RD to engage in research, therapy development, care design and implementation as well as decision making.

Connecting people living with a RD with the medical, scientific and policy communities has been supported through networks such as [RareConnect](#), the [Council of National alliances](#) and the [Council of European Federations](#).

Engaging people living with a RD at all relevant levels to ensure the effective implementation of new policies and legislation relevant to patients' needs (research, therapy development, Healthcare pathways), e.g. at the [European Medicines Agency](#).
www.ngocommitteerarediseases.

European reference networks³⁴

In 2017, the European Commission approved the first [European Reference Networks \(ERN\)](#). ERNs allow knowledge sharing and care coordination across the EU to improve access to diagnosis, treatment and provision of high-quality healthcare for people with RDs. They are networks of centres of expertise and healthcare providers. For the first time, ERNs provide clinicians the opportunity to work cross border in Europe in healthcare in order to tackle the RD challenge. They

are a good example of how complex disabling health needs can be addressed through the transfer of specialised expertise.

The involvement of patients in their development was key through advocating for their formation, but also in the design and everyday operations of the networks. This is why EURORDIS established a '[European Patient Advocacy Group](#)' for each ERN disease grouping. In addition, as it is important to empower people with RDs with the necessary knowledge to effectively benefit from the ERNs, the organisation is also implementing a leadership capacity-building programme which will give patient representatives the knowledge and skills they need to be able to effectively participate in ERN activities.

Endnotes

¹ <http://www.who.int/topics/disabilities/en/>

² Cieza et al., Rethinking Disability, BMC Medicine(2018)16:14. Available at: [https://bmcmmedicine.biomedcentral.com/track/pdf/10.1186/s12916-017-1002-](https://bmcmmedicine.biomedcentral.com/track/pdf/10.1186/s12916-017-1002-6?site=bmcmmedicine.biomedcentral.com)

[6?site=bmcmmedicine.biomedcentral.com](https://bmcmmedicine.biomedcentral.com)

³ European Commission Expert Group on Rare Diseases, 2016: Recommendations to support the incorporation of Rare Diseases into social policies and services, https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/recommendations_socialservices_policies_e_n.pdf

⁴ '[Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community](#)'.2017 - European-wide survey with over 3000 respondents, conducted via [Rare Barometer Voices](#) in the scope of the EU- funded [INNOVCare](#) project.

⁵ '[Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community](#)'.2017 - European-wide survey with over 3000 respondents, conducted via [Rare Barometer Voices](#) in the scope of the EU- funded [INNOVCare](#) project.

⁶ European Commission Expert Group on Rare Diseases, 2016: Recommendations to support the incorporation of Rare Diseases into social policies and services, https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/recommendations_socialservices_policies_e_n.pdf

⁷ Castro R. et al. (2017) Bridging the Gap between Health and Social Care for Rare Diseases: Key Issues and Innovative Solutions. In: Posada de la Paz M., Taruscio D., Groft S. (Eds.) Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview. Advances in Experimental Medicine and Biology, vol 1031. Springer, Cham <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29214594>

⁸ Rare Diseases Task Force (2008) Health indicators for rare diseases: state of the art and future directions. http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1207 . Accessed 8 July 2016

⁹ Castro R. et al. (2017) Bridging the Gap between Health and Social Care for Rare Diseases: Key Issues and Innovative Solutions. In: Posada de la Paz M., Taruscio D., Groft S. (Eds.) Rare Diseases Epidemiology: Update

and Overview. *Advances in Experimental Medicine and Biology*, vol 1031. Springer, Cham
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29214594>

¹⁰ <http://www.ohchr.org/Documents/ProfessionalInterest/cescr.pdf>

¹¹ <https://www.un.org/development/desa/disabilities/convention-on-the-rights-of-persons-with-disabilities/convention-on-the-rights-of-persons-with-disabilities-2.html>

¹² <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/HTML/?uri=CELEX:12012P/TXT&from=EN>

¹³ https://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy_en

¹⁴ A/RES/70/UN General Assembly p3/35

¹⁵ EDF ‘European Human Rights Report Issue 2 – 2018 – The 2030 Agenda and the Sustainable Development

Goals: A European Perspective to respect, protect and fulfil the UN CRPD’. Available at: [http://www.edf-feph.org/sites/default/files/edf - sdgs human rights report final accessible.pdf](http://www.edf-feph.org/sites/default/files/edf_-_sdgs_human_rights_report_final_accessible.pdf)

¹⁶ ‘[Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community](#)’. 2017 - European-wide

survey with over 3000 respondents, conducted via [Rare Barometer Voices](#) in the scope of the EU- funded [INNOVCare](#) project.

¹⁷ “The Voice of 12,000 Patients: Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe”, EURORDIS-Rare Diseases Europe, 2009, 324 p. [www.eurordis.org/publication/voice-12000- patients](http://www.eurordis.org/publication/voice-12000-patients)

¹⁸ ‘Participation in society for people with a rare diagnosis’, G. Jaeger, AC. Røjvik, B.Berglund, Disability and Health Journal 8 (2015) 44-50, <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25164983>

¹⁹ European Union Orphan Drug regulation (1999)

https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/files/eudralex/vol-1/reg_2000_141_cons-2009-07/reg_2000_141_cons-2009-07_en.pdf

²⁰ “Access to treatment: Unequal care for European rare disease patients”, EURORDIS (Rare Barometer

Voices), 2017, 6 p. <download.eurordis.org.s3.amazonaws.com/Access%20to%20treatment/access%20to%20treatment%20EN.pdf>

²¹ “The Voice of 12,000 Patients: Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care

in Europe”, EURORDIS-Rare Diseases Europe, 2009, 324 p. www.eurordis.org/publication/voice-12000-patients

²² EUCERD Joint Action : Rare Diseases: Addressing the need for specialised social services and integration

into social policies, 2012

²³ ‘[Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community](#)’.2017 - European-wide survey with over 3000 respondents, conducted in the scope of the EU-funded [INNOVCare](#) project.

²⁴ Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser (NFSD), Riksförbundet Sällsynta diagnoser (RFSd) and

Neuroförbundet (NeuroF) (2016) “Sammanställning av resultat från enkätundersökning om samhällets stöd rörande personer som lever med sällsynta diagnoser och deras närstående - Nationell nivå”, more information: <https://www.nfsd.se>

²⁵ Access to treatment: Unequal care for European rare disease patients, EURORDIS - Rare Barometer survey,

2017, 3 p.

https://www.eurordis.org/sites/default/files/2017_02_17_Access%20to%20treatment_Analysis_Final.pdf

²⁶ “The Voice of 12,000 Patients: Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe”, EURORDIS-Rare Diseases Europe, 2009, 324 p. www.eurordis.org/publication/voice-12000-patients

²⁷ ‘<https://rare-diseases.info.nih.gov/guides/pages/73/faqs-about-chromosome-disorders>’.2017 - European-wide survey

with over 3000 respondents, conducted via Rare Barometer Voices in the scope of the EU-funded INNOVCare project.

²⁸ ‘Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community’.2017 - European-wide survey

with over 3000 respondents, conducted via Rare Barometer Voices in the scope of the EU-funded INNOVCare project.

²⁹ ‘Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community’.2017 - European-wide survey

with over 3000 respondents, conducted via Rare Barometer Voices in the scope of the EU-funded INNOVCare project.

³⁰ “The Voice of 12,000 Patients: Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care

in Europe”, EURORDIS-Rare Diseases Europe, 2009, 324 p. www.eurordis.org/publication/voice-12000-patients

³¹ ‘Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community’.2017 - European-wide survey

with over 3000 respondents, conducted via Rare Barometer Voices in the scope of the EU-funded INNOVCare project.

³² Delve et al (2006) ‘Stress and well-being among parents of children with rare diseases: a prospective intervention study’ *Journal of Advanced Nursing* Feb;53(4):392-402. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16448482>

³³ <https://www.eurordis.org/news/2017-looking-forward-eurordis-celebrates-20-years>

³⁴ https://www.eurordis.org/content/about-european-reference-networks#About_ERNs

Figura 3

FAQs About Chromosome Disorders

What are chromosomes?

Chromosomes (<http://www.genome.gov/glossary/?id=33>) are organized packages of DNA found inside your body's cells.[1] Your DNA (<https://www.genome.gov/glossary/index.cfm?id=48>) contains genes that tell your body how to develop and function. Humans have 23 pairs of chromosomes (46 in total). You inherit one of each chromosome pair from your mother and the other from your father.

Chromosomes vary in size. Each chromosome has a centromere

(<https://www.genome.gov/glossary/index.cfm?id=29>), which divides the chromosome into two uneven sections. The shorter section is called the p arm, and the longer section is called the q arm.[1]

[2] Genetics Home Reference (GHR) has a helpful picture of a chromosome (<http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/basics/chromosome>).

<https://rarediseases.info.nih.gov/guides/pages/73/faqs-about-chromosome-disorders>

Are there different types of chromosomes?

Yes, there are two different types of chromosomes; sex chromosomes and autosomal chromosomes. The sex chromosomes are the X and Y chromosomes. They determine your gender (male or female). Females have two X chromosomes, XX, one X from their father and one X from their mother. Males have one X chromosome from their mother and one Y chromosome, from their father, XY. Mothers always contribute and X chromosome (to either their son or daughter). Fathers can contribute either an X or a Y, which determines the gender of the child. The remaining chromosomes (pairs 1 through

22) are called autosomal chromosomes. They contain the rest of your genetic information.[1][2][3][4]

What are the different types of chromosome disorders?

Chromosome disorders can be classified into two main types; numerical and structural. Numerical disorders occur when there is a change in the number of chromosomes (more or fewer than 46).

Examples of numerical disorders include trisomy

(<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/illustrations/trisomy.jpg>), monosomy

(<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/illustrations/monosomy.jpg>) and triploidy

(<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/illustrations/triploidy.jpg>). Probably one of the most well-known

numerical disorders is Down syndrome (</diseases/10247/down-syndrome>) (trisomy 21).[1][2] Other common types of numerical disorders include trisomy 13 (</diseases/7341/trisomy-13>), trisomy 18 (</diseases/6321/trisomy-18>), Klinefelter syndrome (</diseases/8705/klinefelter-syndrome>) and Turner syndrome (</diseases/7831/turner-syndrome>).

Structural chromosome disorders result from breakages within a chromosome. In these types of disorders there may be more or less than two copies of any gene. This difference in number of copies of genes may lead to clinical differences in affected individuals. Types of structural disorders include the following: [1][2] (click on each type to view an illustration)

Chromosomal deletions (<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/illustrations/chromosomaldeletion.jpg>), sometimes known as partial monosomies, occur when a piece or section of chromosomal material is missing. Deletions can occur in any part of any chromosome. When there is just one

break in the chromosome, the deletion is called a *terminal deletion* because the end (or terminus) of the chromosome is missing. When there are two breaks in the chromosome, the deletion is called an *interstitial deletion* because a piece of chromosome material is lost from within the chromosome. Deletions that are too small to be detected under a microscope are called *microdeletions*. [1][2][5] A person with a deletion has only one copy of a particular chromosome segment instead of the usual two copies. Some examples of more common chromosome deletion syndromes include cri-du-chat syndrome (</diseases/6213/cri-du-chat-syndrome>) and 22q11.2 deletion syndrome (</diseases/10299/22q112-deletion-syndrome>).

<https://rarediseases.info.nih.gov/guides/pages/73/faqs-about-chromosome-disorders>
Chromosomal duplications

(<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/illustrations/chromosomalduplication.jpg>), sometimes known as partial trisomies, occur when there is an extra copy of a segment of a chromosome. A person with a duplication has three copies of a particular chromosome segment instead of the usual two copies. Like deletions, duplications can happen anywhere along the chromosome. [1][2][5] Some

examples of duplication syndromes include 22q11.2 duplication syndrome

(<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/22q112-duplication>) and MECP2 duplication syndrome (<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/mecp2-duplication-syndrome>).

Balanced translocations (<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/illustrations/balancedtranslocation.jpg>) occur when a chromosome segment is moved from one chromosome to another. In balanced translocations, there is no detectable net gain or loss of DNA.[1][2][5]

Unbalanced translocations

(<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/illustrations/unbalancedtranslocation.jpg>) occur when a chromosome segment is moved from one chromosome another. In unbalanced translocations, the overall amount of DNA has been altered (some genetic material has been gained or lost).[1][2][5]

Inversions (<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/illustrations/inversion.jpg>) occur when a chromosome breaks in two places and the resulting piece of DNA is reversed and re-inserted into the chromosome. Inversions that involve the centromere are called *pericentric inversions*; inversions that do not involve the centromere are called *paracentric inversions*. [1][2][5]

Isochromosomes (<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/illustrations/isochromosomes.jpg>) are abnormal chromosomes with identical arms - either two short (p) arms or two long (q) arms. Both arms are from the same side of the centromere, are of equal length, and possess identical genes. Pallister-Killian syndrome (<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/pallister-killian-mosaic-syndrome>) is an example of a condition resulting from the presence of an isochromosome.[2][5]

<https://rarediseases.info.nih.gov/guides/pages/73/faqs-about-chromosome-disorders>

Dicentric chromosomes (<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/illustrations/dicentric.jpg>) result from the abnormal fusion of two chromosome pieces, each of which includes a centromere.[5]

Ring chromosomes (<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/illustrations/ringchromosome.jpg>) form when the ends of both arms of the same chromosome are deleted, which causes the remaining broken ends of the chromosome to be "sticky". These sticky ends then join together to make a ring shape.

The deletion at the end of both arms of the chromosome results in missing DNA, which may cause a chromosome disorder. Genetics Home Reference (GHR) provides a diagram of the steps involved in the formation of a ring chromosome

(<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/illustrations/ringchromosome.jpg>).[1][2][5] An example of a ring

condition is ring chromosome 14 syndrome (<http://ghr.nlm.nih.gov/condition/ring-chromosome-14-syndrome>).

What causes chromosome disorders?

The exact cause is unknown, but we know that chromosome abnormalities usually occur when a cell divides in two (a normal process that a cell goes through). Sometimes chromosome abnormalities happen during the development of an egg or sperm cell (called germline), and other times they happen after conception (called somatic). In the process of cell division, the correct number of chromosomes is supposed to end up in the resulting cells. However, errors in cell division, called nondisjunction, can result in cells with too few or too many copies of a whole chromosome or a piece of a chromosome.[1][6] Some factors, such as when a mother is of advanced maternal age (older

then 35 years), can increase the risk for chromosome abnormalities in a pregnancy.[1]

What is mosaicism?

Mosaicism is when a person has a chromosome abnormality in some, but not all, cells. It is often difficult to predict the effects of mosaicism because the signs and symptoms depend on which cells of the body have the chromosome abnormality.[2][7] Genetics Home Reference (GHR) provides a diagram of mosaicism(<https://ghr.nlm.nih.gov/primer/illustrations/mosaicism.jpg>).

<https://rarediseases.info.nih.gov/guides/pages/73/faqs-about-chromosome-disorders>

How are chromosome disorders diagnosed?

Chromosome disorders may be suspected in people who have developmental delays (<http://www.parentcenterhub.org/repository/dd/>), intellectual disabilities

(<http://www.parentcenterhub.org/repository/intellectual/>) and/or physical abnormalities. Several types of genetic tests can identify chromosome disorders:

Figura 4

<https://rarediseases.info.nih.gov/guides/pages/73/faqs-about-chromosome-disorders>

Juggling care and daily life

The balancing act of the rare disease community

A Rare Barometer survey

May 2017

Contents

Acknowledgements	3
Executive summary	4
Methodology	5
Questionnaire design and translation	5
Timing and organisation	5
Survey sample	6
Rare Barometer Voices	6
Sample composition	6
Survey results	8
Impact of rare diseases on patients and related needs	8
Most rare diseases have a serious impact on patients' everyday life	8
Most rare diseases are complex	9
A heavy time burden on daily life, especially for carers	10
Caring represents a heavy time burden	10
Organising care increases patients' care related time burden	11
A burden that heavily relies on woman	12
The challenge of coordination of care	12
Professionals from social services are poorly prepared to support rare disease patients	12
A clear lack of communication between the different service providers	12
The lack of coordination and communication has a serious impact on patients' situation	13
Patients are badly informed about their rights	14
The difficulty involved in visiting various social and healthcare care providers in a short space of time	14
Access to services: a preference for services that strengthen autonomy	15
A preference for services that strengthen autonomy	15
Specialised services requested for severe cases	17
The work-life balance challenge	18
The difficulty of combining rare diseases and work life	18
Most rare disease patients remain employed but the disease decreases employment quality	19

Less fulfilling job careers for rare disease patients 20

An unsatisfied request for flexible employment practices 21

The impact of rare diseases on well-being and mental health 21

A decline in social and family life 21

Deteriorated mental health for people living with a rare disease 22

Annex: Survey Results 24

The survey *‘Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community’* was conducted by EURORDIS-Rare Disease Europe via [Rare Barometer Voices](#) and in the scope of the EU-funded project [INNOVCare](#).

EURORDIS-Rare Diseases Europe is a unique, non-profit alliance of over 700 rare disease patient organisations from more than 60 countries that work together to improve the lives of the 30 million people living with a rare disease in Europe. By connecting patients, families and patient groups, as well as by bringing together all stakeholders and mobilising the rare disease community, EURORDIS strengthens the patient voice and shapes research, policies and patient services.

Rare Barometer Voices is a [EURORDIS-Rare Diseases Europe](#) initiative and part of the wider [Rare Barometer Programme](#), created to systematically collect patients’ opinions on transversal topics and introduce them into the policy and decision-making process. The objective is to transform patients’ and families’ opinions and experiences into facts and figures that can be shared with a wider public and policymakers.

The EU-funded project [INNOVCare](#) gives a voice to the social and everyday needs of people living with a rare disease and addresses the need for person-centred care in European countries. The project is developing and testing an innovative care pathway that links health and social services, using case management.

Published by:

EURORDIS (Paris Office) - Plateforme Maladies Rares - 96 rue Didot - 75014 Paris - France Phone : +33 1 56 53 52 63

More information: www.eurordis.org

Follow us: [Facebook](#) [Twitter](#)

Authors:

[Sandra Courbier](#) with the contribution of [Erwan Berjonneau](#)

Acknowledgements

EURORDIS would like to thank the Directorate-General for Employment, Social Affairs and Inclusion for co-funding this survey in the scope of the INNOVCare project.

EURORDIS would also like to thanks:

Patients who took the time to complete the surveys and share their life experience for the benefit of the rare disease community;

All National Alliances of patient organisations for rare diseases, patient organisations and patient representatives for their voluntary contribution in recruiting participants for this survey;

Patient organisations, EURORDIS volunteer patient representatives and Rare Barometer partners who helped to design the survey and gave their feedback on the questionnaire: all the members of the Social Policy Advisory Group, Patricia Arias (FEDER, Federation Espagnola de Enfermedades Raras), Dorica Dan (Romanian Prader Willi Association – NoRo Resource Centre for Rare Diseases), Lene Jensen (Rare Diseases Demark), Xavier Fournie (MAPI), Yannick Le Henaff (University of Rouen);

INNOVCare project partners who gave their feedback on the questionnaire: Ursula Holtgrewe, Juliet Tschank, Nicol Gruber (Zentrum für Soziale Innovation, ZSI) and Peter Lindgren, Vibeke Sparring (Karolinska Institute);

Native English-speaking proof-readers who gave their feedback on the survey questionnaire: Suzy Cooper, Polly Moyer.

Figura 5

The XXYY Syndrome, also known as 48,XXYY, is a relatively uncommon sex chromosome variation. Only boys are affected and all of them have two extra sex chromosomes, one extra X and an extra Y. Most typically, boys have the extra chromosomes in every cell in their body, but a few have some cells with a different number of sex chromosomes. This is known as mosaicism and depending on the chromosomal make-up of the other cells will lessen or intensify the effects of the 48,XXYY cells.

You might imagine that additional X and Y chromosomes would cancel each other out. In fact, the effects of the extra chromosomes are generally additive. Boys and men show features that are similar to people with a 47,XXY make-up (Klinefelter Syndrome) as well as some of the effects of the 47,XYY constitution.

Until recently, XXYY Syndrome was considered as a variant of the Klinefelter Syndrome but families and doctors have become aware that it has distinctive features. A systematic study of XXYY had not been undertaken until 2004 but one is now under way in the US under Dr Nicole Tartaglia and Dr Randi Hagerman in the Developmental-Behavioural Pediatrics Departments at the UC-Davis MIND Institute in Sacramento, California. For more information about the project, please contact info@xxyysyndrome.org (Borgaonkar 1970; Parker 1970; Grammatico 1990).

The information in this booklet is drawn from published medical studies and from a postal survey of Unique's 34 member families in 2004. References are grouped for ease of reading at the end of paragraphs with references to the *Unique* survey marked (*Unique*).

Main features

Boys and men with 48,XXYY share certain characteristics. However, the features are not obvious in everyone and do not affect everyone to the same extent. Many of the typical characteristics are also found in boys and men with Klinefelter Syndrome. What are boys & men with XXYY good at? XXYY are more marked

Syndromes good at?

Vulnerability to lack emotional security and
With their strong visuo-spatial abilities and sometimes good memory skills, boys with XXYY are relatively good at activities like board & computer games and direction finding.

Incomplete sex development. It may become noticeable at a low level of
Some have a talent for chess. Among the activities that they enjoy, computer games and television are favourites, closely followed among younger boys and adolescents by sports activities including cycling, walking, swimming, fishing, many ball games including soccer, basketball and baseball, cricket and water sports.

Delay in speech
As a group they are also affectionate, friendly and non-judgemental and can be generous with their time, making themselves available to help others in need.

They can also be caring, particularly to people with special needs (Visootsak 2007; U).

Other features

General developmental delay. This ranges from mild to severe delays. Some boys have problems with fine motor skills while others have more difficulty with development of gross motor skills. Many boys have low muscle tone (hypotonia) in the early years.

Boys have an increased risk of fractures as a result of osteoporosis unless treated with testosterone.

Minor anomalies of the skeleton are fairly common, including fusion of the two bones in the forearm (radioulnar synostosis) and a curved fifth finger (clinodactyly).

Large teeth and other dental anomalies.

Intermittent puffiness (oedema) of the lower limbs, with a risk of developing ulcers.

Lassitude and lack of energy.

Other conditions that appear to be more common in boys and men with XYY include heart conditions and neurological disorders, including a hand tremor.



3

How common is XYY Syndrome?

No-one really knows how common XYY Syndrome is, but your son's doctors will probably not have met another case before. Although the syndrome seems very rare, it has been described in the medical literature with over 100 boys and men reported. Reported incidence among newborn boys varies between one in 17,000 and one in 50,000, but it is likely that many boys remain undiagnosed or are incorrectly diagnosed.

Families affected by the syndrome are not, however, alone. In addition to the information and support that you can receive from *Unique*, there is a dedicated and active email support group for families at: <http://groups.yahoo.com/group/xyyparentnetwork>

and a website at www.xyyysyndrome.org.

As a result of similarities with Klinefelter Syndrome (47,XXY) which is very much more common, some support is also available from Klinefelter organisations and websites.

Why do some boys and men with XYY differ so much from each other?

This is not fully understood but most of the differences are genetic in origin. The unique combination of genes on the other chromosomes plays an important role. Also, it is possible that various genes on the X and Y chromosomes are expressed at different levels in each individual with XYY. The main effect in boys with XYY is assumed to come from the extra X chromosome as the Y chromosome contains relatively few genes and boys with XYY tend to be more obviously affected than boys with XY. Studies so far show that the extra X chromosome has always come from the father, so a boy with XYY has one X chromosome from his mother and the additional XY from his father. In any person with two X chromosomes, only one is switched on in every cell in the body; usually, in half the cells of the body, the X from the father is switched on and in the other half, the X from the mother. Studies so far show that in at least some boys with XYY, this 50:50 distribution is upset and up to 90% of cells have an active X chromosome from either the mother or the father. This could influence the effects of the extra chromosomes on an individual boy (Iitsuka 2001; Zelante 2003).

Diagnosis

XYY pregnancies are usually completely normal so most boys are not diagnosed until after birth and often not until they reach late puberty or adulthood. XYY Syndrome can be [...]