

UNIVERSIDAD DE SALAMANCA

FACULTAD DE MEDICINA

Grado en Medicina, Trabajo de Fin de Grado



VNiVERSiDAD D SALAMANCA

**La construcción del síndrome XYY en la sociedad española
(1960-2023): ciencia, medios de comunicación y activismo**

**The construction of XYY syndrome in the spanish society (1960-2023):
science, media and activisim**

Autora: Elisa Isabel Fernández Martin

Tutor: Juan Antonio Rodríguez Sánchez

Salamanca, mayo de 2025

Agradecimientos

A todos los que guardan un secreto, los que han tenido que ocultarse. Por ellos nos organizamos, luchamos e investigamos.

A la Asociación Española 47XYY, por su ilusión, dedicación y contribución.

Al proyecto de investigación *El sistema de salud español ante las enfermedades raras (1950-2019): profesionales y pacientes, investigación y asistencia.*

Y a mi familia, por celebrar cada paso.

ÍNDICE

RESUMEN página 6

ABSTRACT página 8

ABREVIATURAS página 10

ÍNDICES DE TABLAS Y MAPAS página 11

1. INTRODUCCIÓN página 12
2. JUSTIFICACIÓN página 14
3. OBJETIVOS página 15
4. MATERIAL Y MÉTODO página 16
5. RESULTADOS página 18
 - 5.1 Publicaciones académicas página 18
 - 5.2 Prensa diaria página 25
 - 5.3 Asociacionismo página 31
 - 5.4 Experiencias de personas afectadas por el síndrome (madres y afectado) página 31
6. DISCUSIÓN página 32
7. CONCLUSIONES página 37
8. BIBLIOGRAFÍA página 38

ANEXOS

ANEXO 1. Bases de datos empleadas en la búsqueda de asociaciones. Página 45

ANEXO 2. Criterios de inclusión y exclusión del corpus de análisis producción científica. Página 46

ANEXO 3. Criterios de inclusión y exclusión de artículos en prensa española. Página 47

ANEXO 4. Índices y glosario de prensa. Página 48

ANEXO 5. Carta de presentación a la asociación. Página 58

ANEXO 6: Ficha de la asociación. Página 59

ANEXO 7. Guía de entrevistas a miembros asociación. Página 64

ANEXO 8. Guía de entrevista a la presidenta. Página 65

ANEXO 9. Hoja de información a participante. Página 67

ANEXO 10. Compromiso de confidencialidad. Página 76

ANEXO 11. Ficha de registro de entrevista. Página 81

ANEXO 12. Codificación de entrevistas. Página 82

RESUMEN

Fundamento y objetivos: Los sesgos de la investigación de 1965 de Patricia Jacobs mostraban una vinculación entre la criminalidad y el síndrome XYY, lo que generó un estigma que aún persiste. Aunque se estima que su prevalencia es de 1/1000, el elevado número de casos sin diagnosticar y la invisibilización de quienes sí lo están, lleva a que pueda ser considerado en la práctica como una “enfermedad rara”.

Este trabajo busca conocer cuál ha sido la historia del síndrome en España, qué discursos ha generado y qué efecto han tenido en las personas afectadas a través de la investigación científica, la prensa, el asociacionismo y el testimonio de personas en relación con él.

Material y método: Partiendo del modelo biopsicosocial, se ha utilizado una triangulación metodológica para estudiar, por una parte, la producción científica española acerca del síndrome aplicando un análisis bibliométrico simple, por otra el contenido de la prensa española desde 1950 hasta 2023 y por último los testimonios orales de miembros de la única asociación española de síndrome XYY.

Resultados y discusión: Los resultados muestran una escasa producción científica cuya distribución temporal es relativamente homogénea, en contraposición con los picos y descensos hallados en la de la prensa, traduciéndose estos en la fluctuación en el interés social a la hora de discutir sobre el origen de la criminalidad y la relación del síndrome con asesinos en serie.

Se identifica como centro experto la Unidad de Biología Celular de la Universidad Autónoma de Barcelona, al ser la mayor productora de publicaciones sobre el tema y pertenecer a ella los principales firmantes. Sin embargo, ni institución ni autores coinciden con los referentes asociativos, de tipo asistencial.

La especialidad de genética además de liderar la investigación ha promovido un cambio en la tipología de los artículos: originales, interdisciplinarios e internacionales.

En prensa, las personas más citadas se relacionan con la criminalidad y los artículos acerca del síndrome se sitúan en las páginas de sucesos, reforzando -incluso al negarla- la vinculación del síndrome con la criminalidad.

Se genera así una estigmatización de los afectados, cuyo ocultamiento, analizado en las entrevistas, explica que la única asociación específica no se creara hasta 2023 y una consecuente debilidad para reclamar investigación y derechos asistenciales.

Conclusión: La investigación científica influye en el concepto que tenemos acerca de una enfermedad y puede utilizarse como motor de cambio. La prensa por su parte tiene una responsabilidad social a la hora de colaborar con la construcción de un imaginario colectivo sobre un síndrome. El estigma que impregna al síndrome empeora la calidad de vida de los afectados y perpetúa el desconocimiento y desinformación por parte de las instituciones y población general.

Palabras clave: síndrome XYY, criminalidad, estigmatización, “enfermedad rara”, centro experto, testimonio oral, desinformación

ABSTRACT

Fundamental and objectives: The biases in Patricia Jacobs's 1965 research suggested a link between criminality and XYY syndrome, generating a stigma that still persists today. Although its prevalence is estimated 1/1000, the undiagnosed cases and the invisibility of those who are diagnosed have led to it being considered, in practice, as a "rare disease".

This study aims to explore the history of the syndrome in Spain, the discourses it has generated, and the impact these have had on affected individuals through scientific papers, media, associationism and personal testimonies.

Material and method: Based on the biopsychosocial model, a methodological triangulation approach was used to study, first, the Spanish scientific production on the syndrome through a simple bibliometric analysis; second, the content of Spanish press coverage from 1950 to 2023; and finally, oral testimonies from members of the only Spanish XYY association.

Results and discussion: The results reveal a limited scientific literature with a relatively uniform temporal distribution, in contrast to the peaks and declines observed in media. These fluctuations correspond to shifts in social interest, particularly in discussions linking the syndrome to criminality and serial killers.

The "Unidad de Biología Celular de la Universidad Autónoma de Barcelona" is identified as an expert center, being the main producer of publications on the topic, with its members as the principal authors. However, none of them are aligned with the ones mentioned by the association and its members.

The field of genetics has not only led the research but has also promoted a shift in the type of publication; toward original, interdisciplinary, and international articles.

In the press, the most frequently mentioned individuals are associated with criminal activity, and articles about the syndrome are typically found in the crime sections, reinforcing—even when refuting it—the link between the syndrome and criminality.

This has resulted in the stigmatization of those affected, whose invisibility, as analyzed in interviews, helps explain why the first specific association was not created until 2023, leading to a weakened capacity to demand research and health services.

Conclusions: Scientific research influences the understanding of a disease and can promote a change of conception. Meanwhile, the media has a social responsibility in shaping the collective perception of a syndrome. The stigma surrounding XYY syndrome worsens the quality of life of those affected and perpetuates ignorance and misinformation among institutions and the general public.

Keywords: XYY syndrome, criminality, stigmatization, "rare disease," expert center, oral testimony, misinformation.

ABREVIATURAS

FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras

HIP: Hoja de información al paciente

IDA: ID entrevista afectado

IDM: ID entrevista madre

OMS: Organización Mundial de la Salud

UA: Unidad de Análisis

UAB: Universidad Autónoma de Barcelona

UNESCO: Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Artículos de autoría española sobre el Síndrome 47XYY. Página 18

Tabla 2. Identificación de personas citadas en 2 o más ocasiones. Página 27

Tabla 3. Identificación de las instituciones mencionadas en 2 o más ocasiones. Página 29

ÍNDICE DE GRÁFICAS

Gráfica 1. Distribución de los artículos por quinquenios (1968-2024). Página 20

Gráfica 2. Frecuencia de instituciones adscritas a artículos. Página 20

Gráfica 3. Autores que firman dos o más artículos. Página 21

Gráfica 4. Origen de producción de artículos por Comunidad Autónoma. Página 21

Gráfica 5. Frecuencias de especialidades y temáticas de los artículos. Página 22

Gráfica 6. Revistas que publican dos o más artículos. Página 22

Gráfica 7. Número de artículos publicados en revistas nacionales e internacionales por quinquenios. Página 23

Gráfica 8. Representación de las diferentes tipologías de los artículos. Página 23

Gráfica 9. Evolución del número de firmantes (de 1 a 5 vs mayor de 5) por quinquenios. Página 24

Gráfica 10. Evolución del número de firmantes (de 1 a 5 vs mayor de 5) por especialidad. Página 24

Gráfica 11. Evolución de la tipología de artículos por quinquenios. Página 25

Gráfica 12. Frecuencia de las UA por años. Página 25

Gráfica 13. Frecuencia de las UA por quinquenios. Página 26

Gráfica 14. Frecuencia de los periódicos principales. Página 26

Gráfica 15. Frecuencia de palabras clave en prensa. Página 27

Gráfica 16. Personas citadas (número de UA y de citas recibidas). Página 28

Gráfica 17. Instituciones mencionadas en más de una ocasión. Página 29

Gráfica 18. Lugares mencionados en dos o más ocasiones. Página 30

Gráfica 19. Distribución por países. Página 30

Gráfica 20. Frecuencia de las categorías de códigos analizados en las entrevistas. Página 31

1. INTRODUCCIÓN

El síndrome 47,XYY —también denominado síndrome de Jacobs, del supermacho, duplo Y o incluso cromosoma de la criminalidad— es una aneuploidía sexual ocasionada con mayor frecuencia por una no disyunción paterna durante la segunda división meiótica, que genera gametos con un cromosoma Y adicional; en menor medida, puede presentarse en forma de mosaicismo somático tras un error mitótico postcigótico (1–3). Aunque el primer caso descrito data de 1961 en Estados Unidos (4,5), fue el trabajo de Patricia Jacobs y colaboradores en población penitenciaria el que despertó notable interés, al observar una prevalencia de hasta 3,5 % en reclusos frente al 0,1 % de la población masculina general (6), dando lugar a controversias sobre un posible “cromosoma de la criminalidad” (7–9).

La frecuencia estimada del síndrome XYY es de aproximadamente 1/1000 varones nacidos (10,11), aunque se asume un considerable infradiagnóstico por la variabilidad fenotípica, la ausencia de manifestaciones clínicas específicas en muchos casos y la complejidad técnica diagnóstica (12–14). Dada la significativa proporción de casos no diagnosticados, el síndrome XYY a menudo se clasifica como una "enfermedad rara". En adultos, la detección suele producirse en estudios de infertilidad (15), donde un subgrupo muestra oligozoospermia o azoospermia secundarias a la pérdida del cromosoma Y extra en etapas tempranas de la espermatogénesis, pese a que el fenotipo espermático es normal en la mayoría de los afectados (8,12,16,17). A diferencia de otras aneuploidías sexuales como el síndrome de Klinefelter, el síndrome XYY presenta una tasa de viabilidad fetal casi del 100 %, si bien existe riesgo de interrupciones fetales por formación de cariotipos XY o XXY tras fertilización de gametos anómalos (18–20).

El perfil clínico descrito con mayor consenso incluye talla por encima de los percentiles habituales (6,21,22), acné juvenil, disfunción testicular progresiva (2,23), trastornos del lenguaje (8) retraso en habilidades psicomotoras (24), mayor incidencia de trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH), trastornos del espectro autista (TEA) y ansiedad social (25) y coeficiente intelectual ligeramente inferior al de sus hermanos no afectados (25). Esto condujo a descripciones de comportamiento agresivo, inestabilidad, irresponsabilidad (1,2). También se ha descrito mayor riesgo de asma, crisis epilépticas (25), temblor esencial y alteraciones dentales (23). Sin embargo, la literatura reconoce contradicciones en la asociación con alteraciones psiquiátricas graves, leucemias

linfoblásticas agudas (26) o pseudohermafroditismo (27), subrayando la necesidad de estudios longitudinales amplios para clarificar estos riesgos (19,28).

Actualmente únicamente hay consenso sobre la mayor prevalencia de talla alta y trastornos del lenguaje (10,29); mientras que muchos estudios advierten de que la mayoría de adultos XYY no presentan clínica alguna, por lo que no se suele llegar al diagnóstico. (25).

2. JUSTIFICACIÓN

Las investigaciones de Jacobs sobre la vinculación del síndrome XYY con la criminalidad, pese a haber sido matizadas por ella misma y cuestionadas por la comunidad científica, impactaron de forma decisiva en la sociedad debido al efecto amplificador de los medios de comunicación. Los debates sobre el determinismo biológico o las implicaciones legales sobre imputabilidad de los delitos que llenaron las páginas de la prensa diaria han contribuido a la construcción de un relato basado en el señalamiento y rechazo de las personas afectadas, relacionadas con asesinos en serie en las páginas de sucesos, con “el Arropiero” como máximo exponente. Un diagnóstico, frecuentemente casual, se convirtió así en un estigma difícil de borrar, lo que deteriora intensamente la calidad de vida de las personas afectadas.

Desde la investigación científica surge la imperiosa necesidad de contrarrestar la información errónea y sensacionalista con nuevas líneas de investigación dirigidas a aportar conocimientos libres de sesgos (10). Los pacientes afectados y sus cuidadores merecen recibir la información necesaria de la mano de especialistas formados (30), no tener que recurrir a diagnósticos alternativos como TDAH o TEA para poder solicitar ayudas, obtener comprensión y huir del estigma y ocultamiento (31).

La construcción del estigma ya sea por los sesgos de la investigación inicial, ya sea por el sensacionalismo de la prensa, en tanto que fenómeno sociocultural, debe ser interpretada históricamente. Sexo, género, violencia y degeneración subyacen en los discursos mediáticos, permeando en ocasiones las valoraciones profesionales, en tanto que realizadas por personas en el seno de una sociedad determinada (32). Comprender la complejidad del fenómeno y sus interacciones exige la asunción de un modelo bio-psico-social que permita un abordaje totalizador.

Este Trabajo de Fin de Grado desarrolla una parte de los objetivos 3, 4 y 5 del proyecto de investigación *El sistema de salud español ante las enfermedades raras (1950-2019): profesionales y pacientes, investigación y asistencia* (PID2021-126019NB-I00), cuyo IP es Juan Antonio Rodríguez Sánchez.

3. OBJETIVOS

General

Identificar, analizar y evaluar los discursos generados en España, entre 1960 y 2023, sobre el síndrome 47XYY y su efecto en la calidad de vida de las personas afectadas.

Específicos

- Identificar y analizar las redes profesionales de autores, instituciones, centros expertos, revistas y especialidades relacionadas con el estudio del síndrome.
- Valorar la interacción entre la ciencia y la prensa diaria, identificando sesgos, motivaciones y narrativas predominantes.
- Investigar la respuesta de las personas afectadas a través de la Asociación Española del Síndrome 47XYY.
- Comprender la experiencia personal de afectados y familiares.
- Evaluar cómo han influido los primeros estudios sobre el síndrome en la evolución de la literatura científica y en la construcción del imaginario social.

4. MATERIAL Y MÉTODOS

La metodología parte de la asunción del modelo biopsicosocial de Engel (33,34) y su aplicación al estudio de caso (35). Este enfoque sostiene que la salud estaría determinada por la interconexión de factores biológicos, psicológicos y sociales o culturales (34). La investigación de cada uno permite un procedimiento de triangulación (36).

El enfoque biomédico del síndrome se ha estudiado a través de la producción científica de instituciones e investigadores españoles, entre 1950 y 2023, mediante una búsqueda sistemática y seriada en las bases de datos que figuran en el Anexo 1, junto a los términos de interrogación. Tras aplicar los criterios de inclusión y exclusión (Anexo2) quedó constituido un corpus de 35 unidades (Tabla1), analizado con técnicas bibliométricas básicas (37,38).

Los condicionantes socioculturales se han rastreado en la prensa diaria española (1950-2023) a través de la Hemeroteca Digital de la Biblioteca Nacional de España. Tras la lectura de las 220 piezas informativas encontradas con referencias al síndrome XYY, se han aplicado criterios de inclusión y exclusión (Anexo3) que han conformado un corpus de 43 unidades. Se ha elaborado una base de datos Access y unos índices temáticos agrupados en categorías (Anexo4), estudiadas también cuantitativamente según frecuencias.

Para aproximarnos al modelo psicológico y social contactamos con la única asociación española del síndrome 47XYY mediante una carta de presentación vía correo electrónico (Anexo5), seguida del envío de la ficha asociativa (Anexo6). Su mediación permitió realizar cinco entrevistas por videoconferencia con Google Meet, cuatro de ellas a madres de niños afectados (incluida la presidenta), y una a un adulto afectado. Para efectuarlas se elaboró previamente una Guía de Entrevista (Anexo7 y 8) y fueron grabadas con previa autorización y firma de la hoja de información al paciente (HIP) que incluye consentimiento informado, compromiso de confidencialidad, tratamiento de datos y ficha de registro aprobados por el comité de ética de la investigación (anexos 9 y 10).

Estas entrevistas se registraron siguiendo el modelo en el Anexo 11.

Tras la transcripción se analizaron según los principios de la teoría fundamentada como método cualitativo (39,40), acercándonos al relato testimonial con una codificación empírica en vivo construyendo un glosario (Anexo12) de categorías y códigos, comparados y regularizados con los tesauros de la UNESCO y el Medical Subject Headings. La frecuencia de aparición permitió también su cuantificación.

5. RESULTADOS

5.1 Publicaciones académicas

El corpus de análisis de artículos científicos se presenta en la siguiente tabla:

Tabla 1. Artículos de autoría española sobre el Síndrome 47XYY

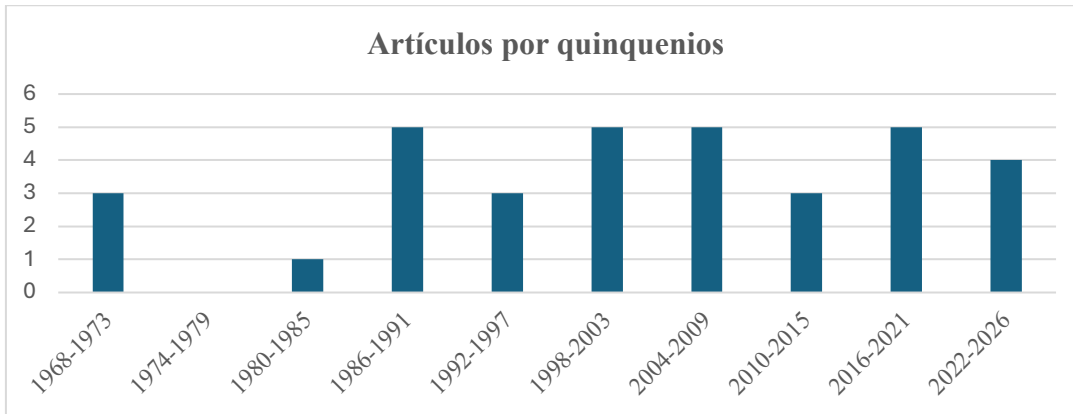
Año	Autores	Título
1968	De Vega Ruiz J.A	La cromosomopatía XYY y la responsabilidad penal
1971	Quintanilla Castilla A, San Román Cos-Gayón C, Sánchez Cascos A.	Cariotipo 47 XYY
1973	Abrisqueta J.A., Castellón L., Martín M.A., Cerrajero M. A. y Martín M. J.	Síndrome XYY. Estudio de un caso
1985	Bosch-Banyeras JM, Audi L, Sarret E, Bau A, Bosch-Marcet J, Bernet M, Iriondo L, Cuatrecasas J.M.	A case of male pseudohermaphroditism with normal androgen receptor binding and 47XYY karyotype
1987	Plasencia A, Fernández M, Rodríguez MV	Síndrome de bandas amnióticas y cariotipo 47, XYY
1988	Benet J, Martín RH	Sperm chromosome complements in a 47,XYY man
1988	Millet A, Legua V, Martínez P, Pardo G.	Mosaicos 45,X / 46,XY y 45,X / 46,XY / 47, XY Y
1989	Paisan Grisolia L, Busselo Ortega E, y Rey Otero A.	Trisomía 47 XYY acompañada de malformaciones mayores
1990	De Oteyza JP, Sureda A, Ferro T, Laraña JG, Odriozola J, Escribano L, Navarro JL	Acute lymphoblastic leukemia in an XYY male
1992	Diego MA, Veiga JP, Sanchez FR, Veloz JFS, Santos J, Ruano AM	Polimorfismo clínico del síndrome XYY
1996	Blanco J, Rubio C, Simon C, Egozcue J, Vidal F	Increased incidence of disomic sperm nuclei in a 47,XYY male assessed by fluorescent in situ hybridization (FISH)
1997	Penna S, Ballezá J.LL, Balash J, Vanrell JA.	Síndrome XYY, incidencia en varones estériles
1999	Blanco J, Egozcue J, Vidal F.	Early-replication, and distamycin-DAPI staining.
2000	Egozcue S, Blanco J, Vendrell JM, García F, Veiga A, Aran B, PBarri PN, Vidal F, y Egozcue J	Human male infertility: chromosome anomalies, meiotic disorders, abnormal spermatozoa and recurrent abortion
2000	Villa Milla A, Martínez Frías M.L,	Diagnóstico citogenético con resultado XYY
2001	Blanco J, Egozcue J, Vidal F.	Meiotic behaviour of the sex chromosomes in three patients with sex chromosome anomalies (47,XXY, mosaic 46,XY/47,XXY and 47,XYY) assessed by fluorescence in-situ hybridization
2001	Cirigliano V, Lewin P, Szpiro-Tapiés S, Fuster C, Adinolfi M.	Assessment of new markers for the rapid detection of aneuploidies by quantitative fluorescent PCR (QF-PCR)
2005	Alonso G, Fernández-García D, Muñoz-Torres M	Varón XYY con azoospermia

2005	Sarrate Z, Blanco J, Anton E, Egozcue S, Egozcue J, Vidal F	FISH studies of chromosome abnormalities in germ cells and its relevance in reproductive counselling
2007	Del Río M.J, Puigvert A, Pomerol J.M	Síndrome 47, XYY e infertilidad: a propósito de un caso clínico
2007	Oliver Iguácel A, Guerrero Fernández J.	Talla alta: un enfoque práctico
2008	González CM, Pina CS, Menéndez LF	De la ética del diagnóstico, al diagnóstico ético
2010	Rodrigo L, Peinado V, Mateu E, Remohí J, Pellicer A, Simón C, Gil-Salom M, Rubio C.	Impact of different patterns of sperm chromosomal abnormalities on the chromosomal constitution of preimplantation embryos
2011	Templado C, Vidal F, Estop A	Aneuploidy in Human Spermatozoa
2013	Margallo Balsera A, Núñez Estévez M, Balboa Beltrán E, Sánchez-Giralt P, González García L, Herrera Moreno T, García de Cáceres M, Carbonell Pérez J.M, Galán Gómez E, Rodríguez-López R	Distinct mechanism of formation of the 48, XXYY karyotype
2016	Maciá Gómez, Ramón	El cromosoma XYY; ¿cromosoma de la criminalidad?
2017	Cabrejas Gómez MDC, Fuentes Gómez C, Pérez García L, González Cabrera N, Díez Lopez I	Mosaicism XXY/X0
2018	Ortuño-Costela MDC, Moreno-Izquierdo A, Garesse R, Gallardo ME	Generation of a human iPSC line, IISHDOi002-A, with a 46, XY/47, XYY mosaicism and belonging to an African mitochondrial haplogroup
2019	Kypri E, Ioannides M, Touvana E, Neophytou I, Mina P, Velissariou V, Vittas P, Santana A, Alexidis F, Tsangaras K, Achilleos A, Patsalis P, Koumbaris G.	Non-invasive prenatal testing of fetal chromosomal aneuploidies: validation and clinical performance of the veracity test
2021	Arteche-López, A.; Gómez Rodríguez M.J.; Sánchez Calvin, M.T.; Quesada-Espinosa, J.F.; Lezana Rosales, J.M.; Palma Milla, C.; Gómez-Manjón, I.; Hidalgo Mayoral, I.; Pérez de la Fuente, R.; Díaz de Bustamante, A; Darnaude M. T.; Gil-Fournier B.; Ramiro León S.; Ramos Gómez P.; Sierra Tomillo O.; Juárez Rufián A.; Arranz Cano M. I.; Villares Alonso R.; Morales-Pérez P.; Segura-Tudela A.; Camacho A.; Nuñez N.; Simón R.; Moreno-García M.; Alvarez-Mora M. I.	Towards a Change in the Diagnostic Algorithm of Autism Spectrum Disorders: Evidence Supporting Whole Exome Sequencing as a First-Tier Test
2024	Alcalá Torres J, Llamas-Velasco S, Santos Martín C, Méndez Guerrero A	Postural tremor and sexual chromosome aneuploidies: case report and review of literature
2024	Fernández-Mayoralas DM, Fernández-Jaén A, Fernández-Perrone A	Expanding spectrum of electroclinical findings in patients with karyotype 47,XYY
2024	Kouri C, Sommer G, Martinez De Lapiscina I, Elzenaty RN, Tack LJW, Cools M, Ahmed F, Flück E.C.	Clinical and genetic characteristics of a large international cohort of individuals with rare NR5A1/SF-1 variants of sex development
2024	Pedrola Vidal L, Roselló Piera M, Martín-Grau C, Rubio Moll JS, Gómez Portero R, Marcos Puig B, Cervera Zamora JV, Quiroga R, Orellana Alonso C.	Prenatal Genome-Wide Cell-Free DNA Screening: Three Years of Clinical Experience in a Hospital Prenatal Diagnostic Unit in Spain

Fuente: elaboración propia.

La distribución cronológica de las 34 UA es bastante homogénea a partir de la segunda mitad de la década de los ochenta, con una producción que oscila entre 3 y 5 artículos.

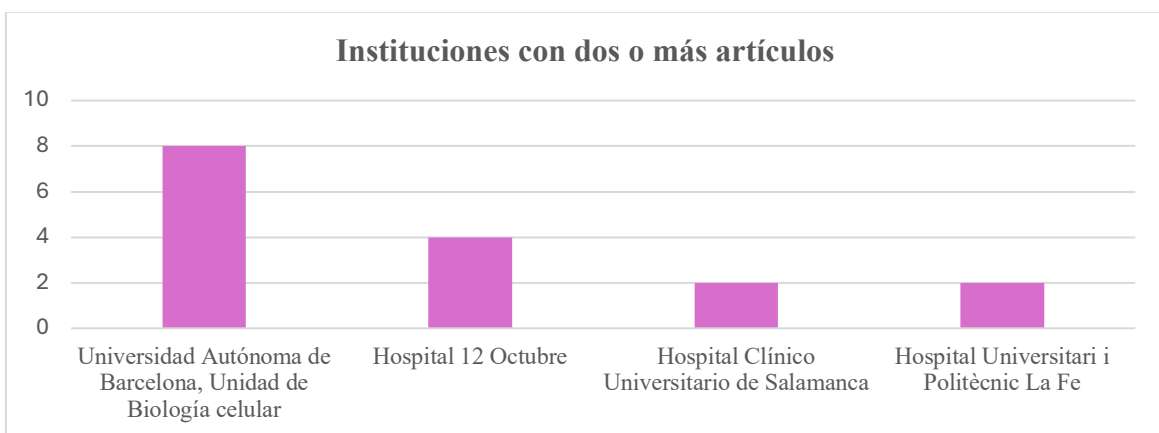
Gráfica 1. Distribución de los artículos por quinquenios (1968-2024)



Fuente: elaboración propia.

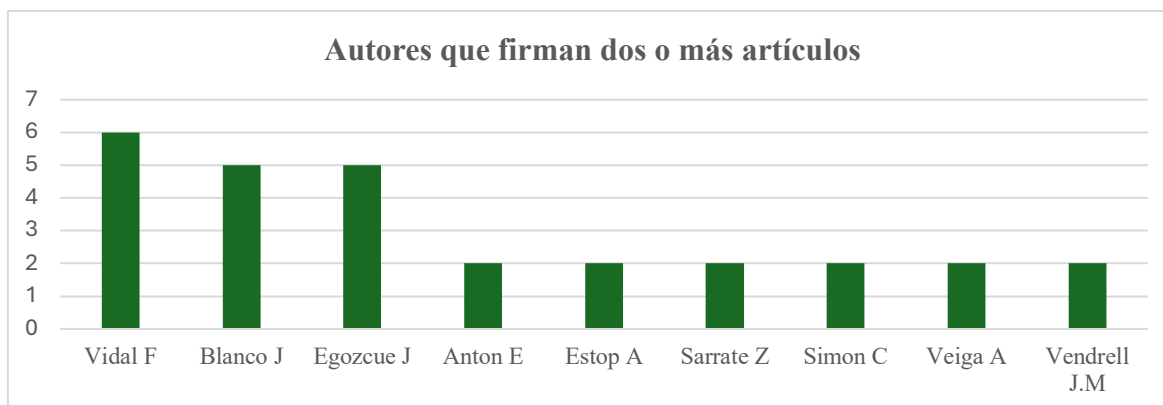
Entre las instituciones en las que se han generado los artículos destaca la Universidad Autónoma de Barcelona, en concreto la Unidad de Biología Celular (Graf.2). A ella pertenecen los principales firmantes: Vidal, Blanco y Egozcue (Graf.3).

Gráfica 2. Frecuencia de instituciones adscritas a artículos



Fuente: elaboración propia.

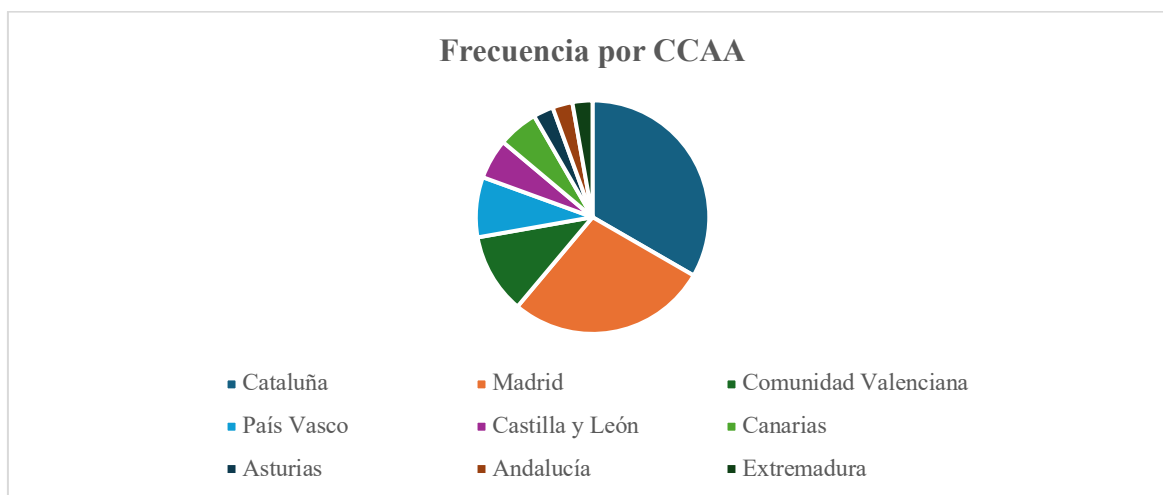
Gráfica 3. Autores que firman dos o más artículos



Fuente: elaboración propia.

Geográficamente, la mayor producción se concentra en Cataluña, seguida de Madrid.

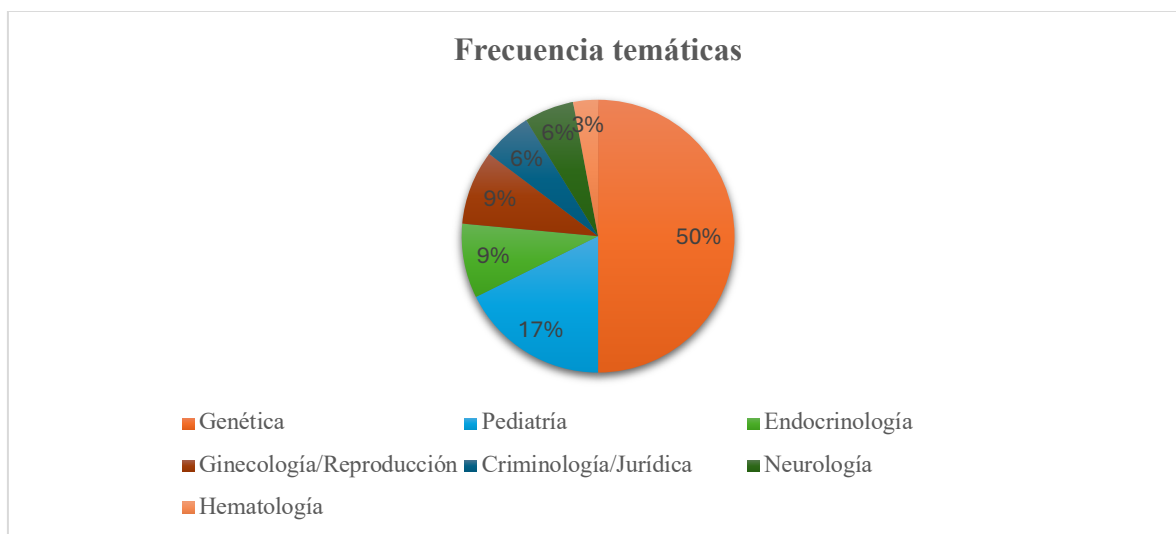
Gráfica 4. Origen de producción de artículos por Comunidad Autónoma



Fuente: elaboración propia.

En los ámbitos de conocimiento especializado destaca la genética (50%), seguida de la pediatría con sus subespecialidades (17%). La creciente interdisciplinariedad propicia la presencia de artículos con contenidos genéticos en revistas de otras especialidades.

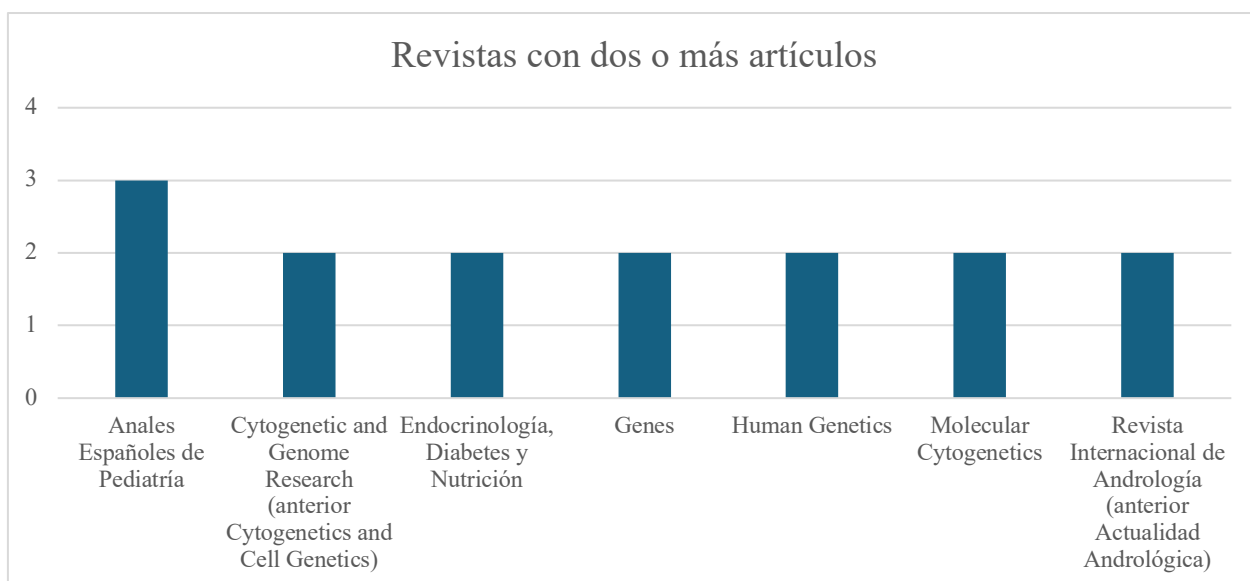
Gráfica 5. Frecuencias de especialidades y temáticas de los artículos



Fuente: elaboración propia.

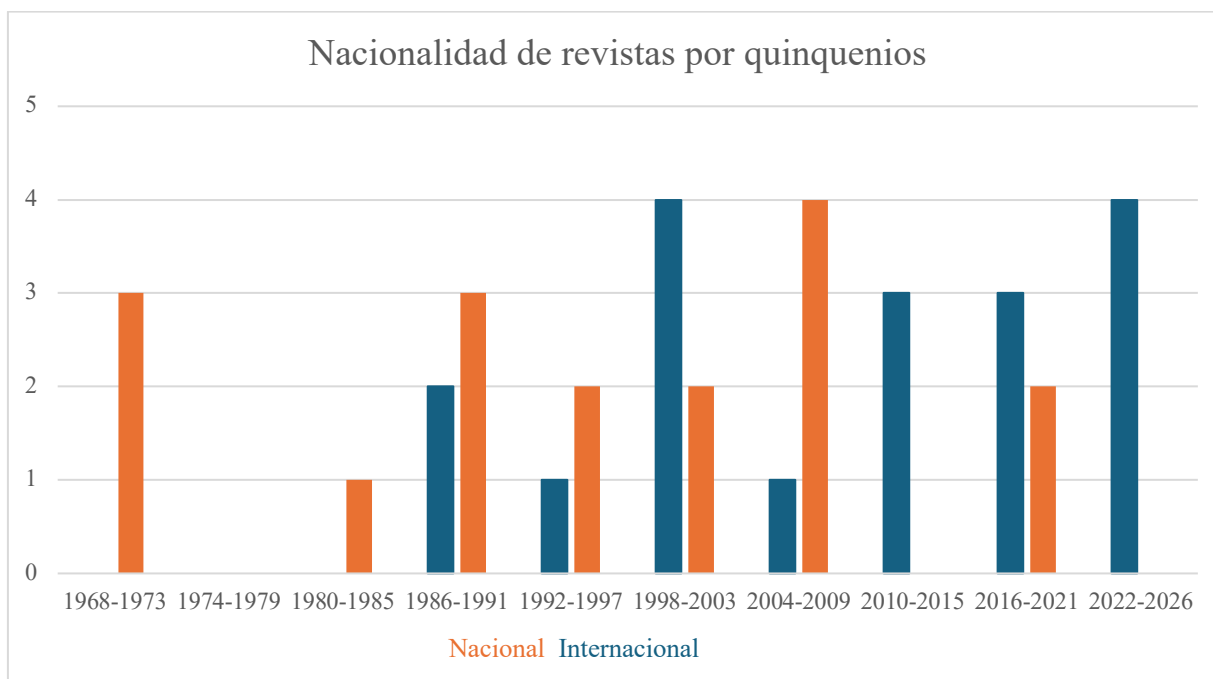
Entre las revistas que los publican, apenas destaca *Anales Españoles de Pediatría* (editada por la Asociación Española de Pediatría y Doyma), con tres artículos entre 1987 y 1992 (Graf.6). Es una de las 16 cabeceras nacionales (en descenso desde la segunda década de este siglo), frente a las 18 extranjeras halladas (Graf.7). No obstante, el primer artículo en una publicación foránea fue ya en 1988, en *Human Genetics*.

Gráfica 6. Revistas que publican dos o más artículos



Fuente: elaboración propia.

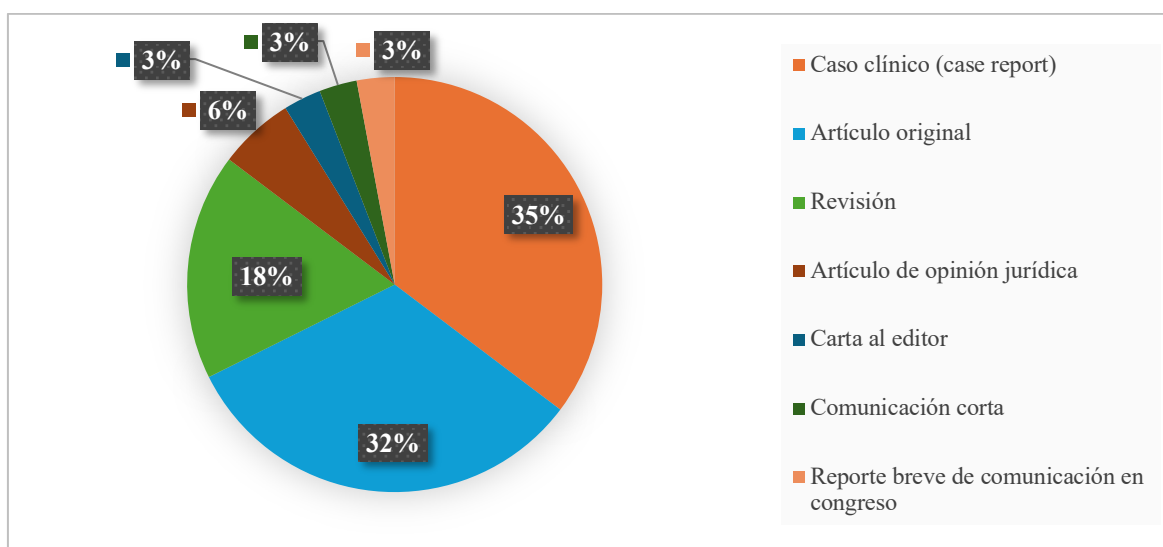
Gráfica 7. Número de artículos publicados en revistas nacionales e internacionales por quinquenios



Fuente: elaboración propia.

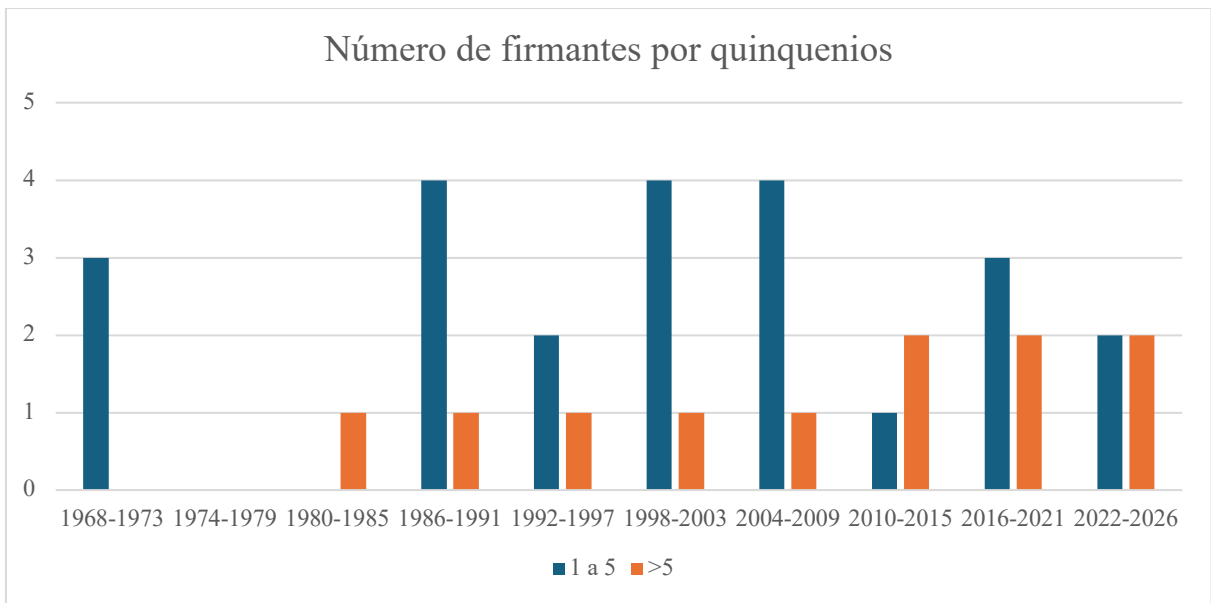
El 35% del corpus son reportes de casos clínicos. Esta tipología, asociada a un menor número de firmantes, tiene un mayor peso en las primeras décadas, tomando el relevo el artículo original en las últimas, lo que se asocia a la colaboración interdisciplinar e internacional.

Gráfica 8. Representación de las diferentes tipologías de los artículos



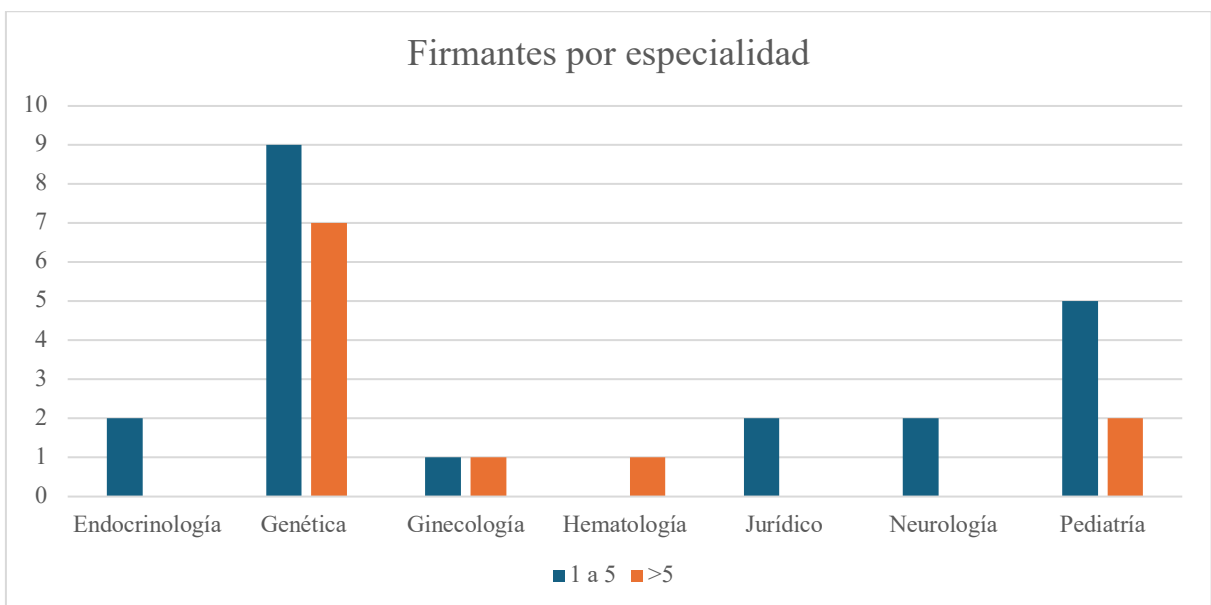
Fuente: elaboración propia.

Gráfica 9. Evolución del número de firmantes (de 1 a 5 vs mayor de 5) por quinquenios



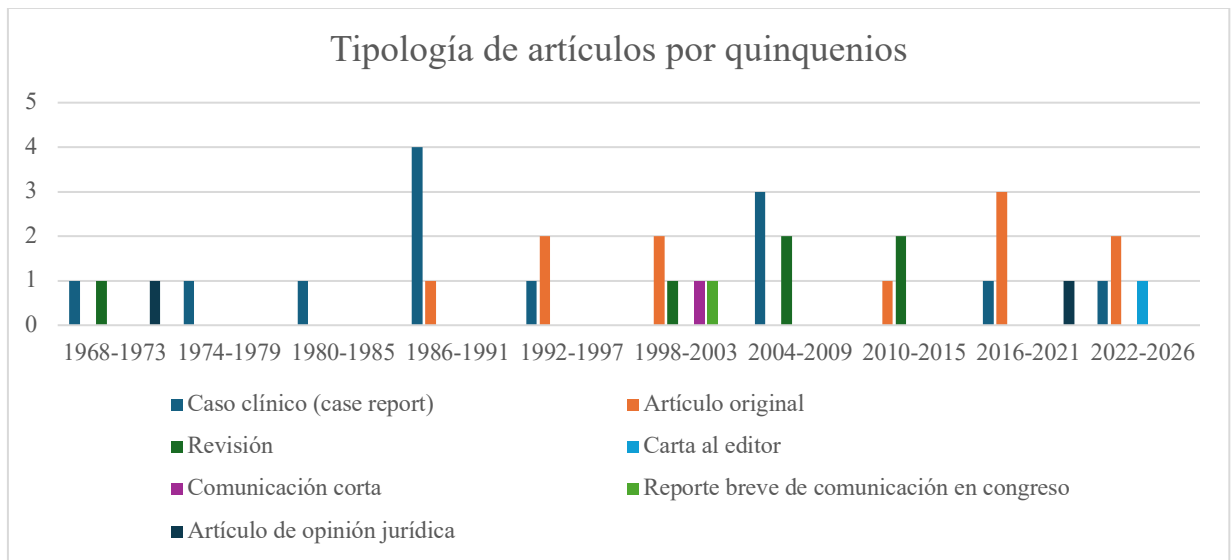
Fuente: elaboración propia.

Gráfica 10. Evolución del número de firmantes (de 1 a 5 vs mayor de 5) por especialidad



Fuente: elaboración propia.

Gráfica 11. Evolución de la tipología de artículos por quinquenios

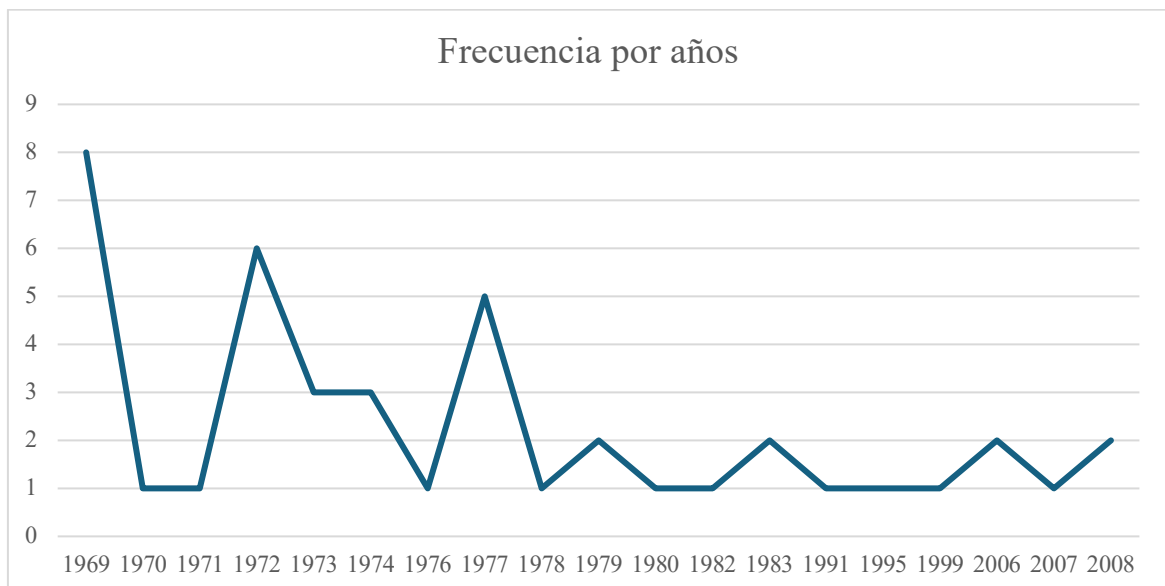


Fuente: elaboración propia.

5.2 Prensa diaria

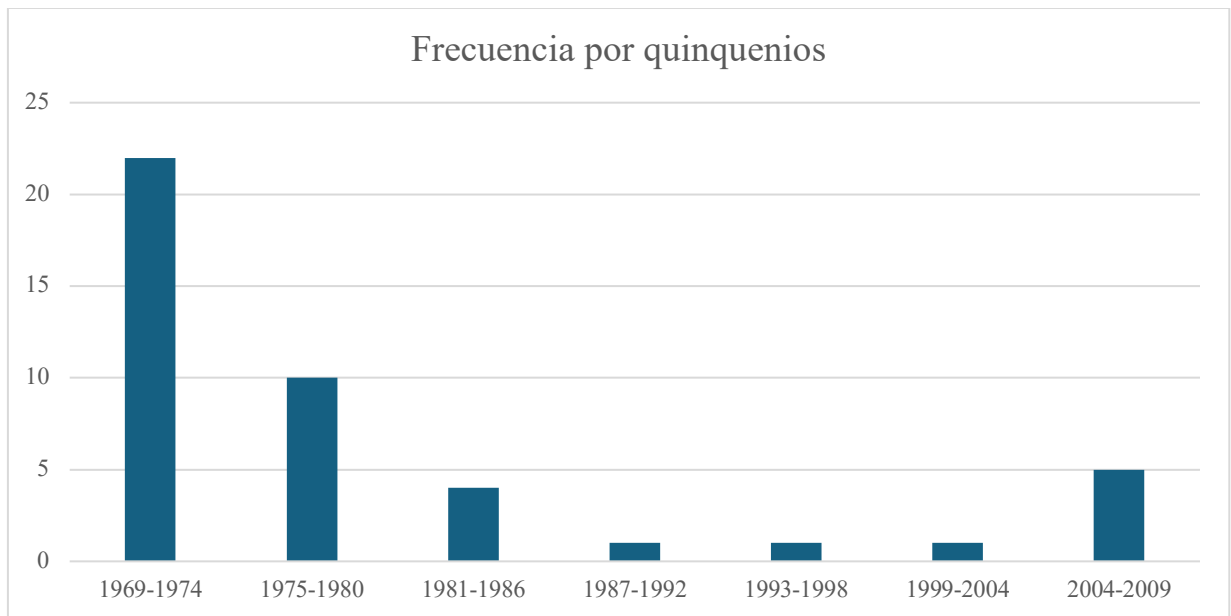
La distribución cronológica de las 43 UA de prensa queda representada en las gráficas siguientes:

Gráfica 12. Frecuencia de las UA por años



Fuente: elaboración propia.

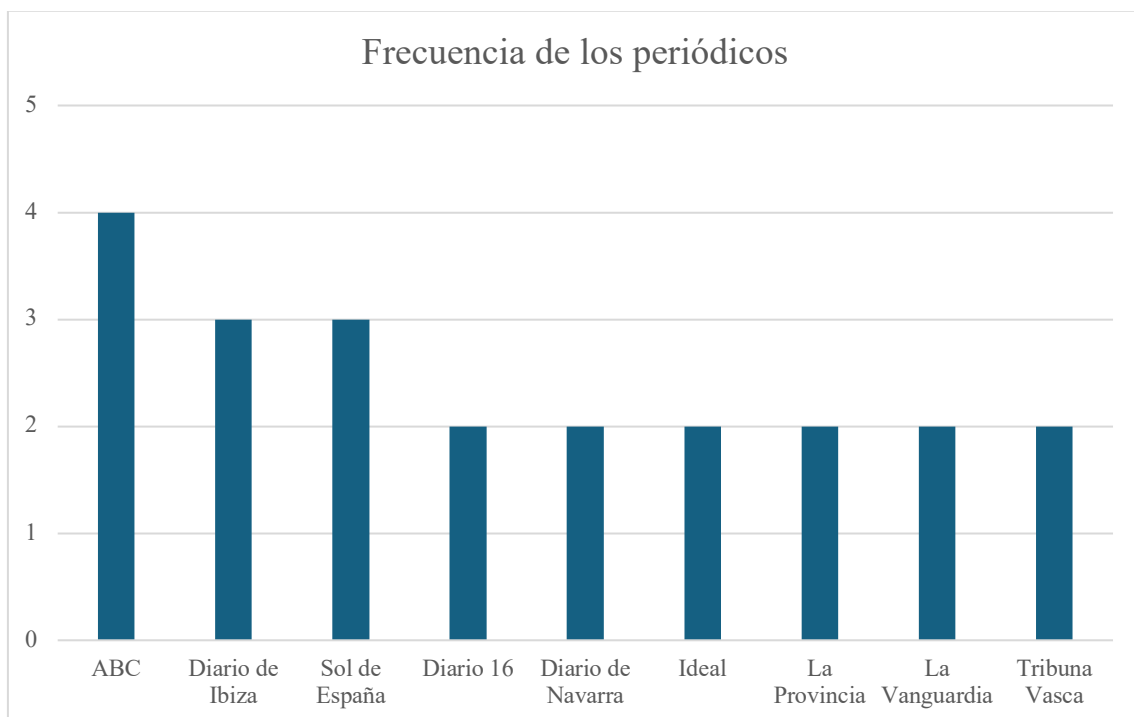
Gráfica 13. Frecuencia de las UA por quinquenios



Fuente: elaboración propia.

De las 31 cabeceras con UA destacan las mostradas en Graf.14.

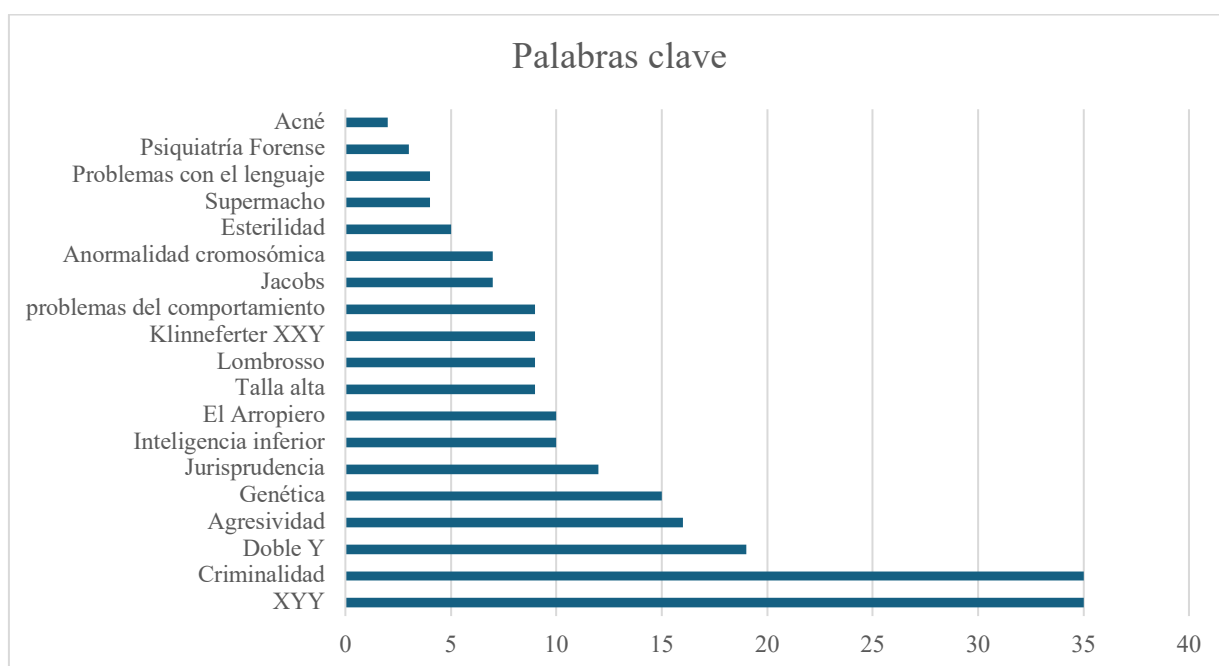
Gráfica 14. Frecuencia de los periódicos principales



Fuente: elaboración propia.

El estudio cuantitativo de los códigos / palabras clave (descritos en el glosario temático del anexo 12) muestra las siguientes frecuencias:

Gráfica 15. Frecuencia de palabras clave en prensa



Fuente: elaboración propia.

La elaboración de un índice onomástico (anexo 4) ha permitido identificar a las personas citadas en más de dos ocasiones (tabla 2 y gráf.16). “El Arropiero”, aunque sólo figura en 5 UA, es mencionado en 38 ocasiones y, fuera de corpus, obtiene referencias en 51 de las 220 piezas informativas iniciales (un 23,18%).

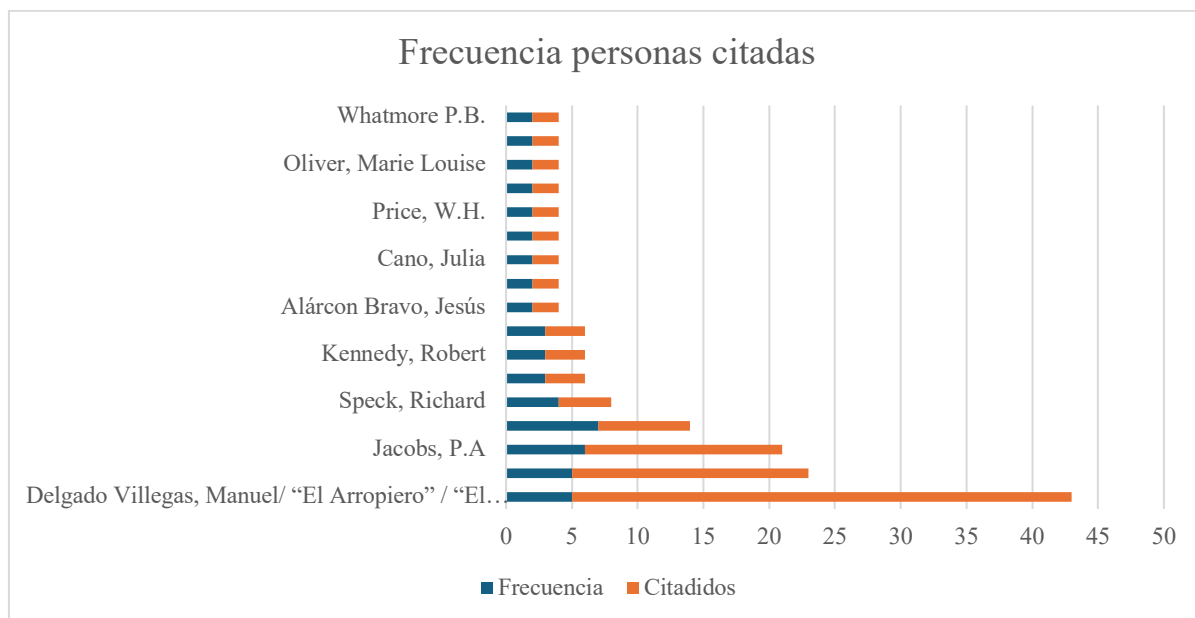
Tabla 2. Identificación de personas citadas en 2 o más ocasiones

Apellidos, Nombre	UA	Frecuencia	Identificación
Alárcon Bravo, Jesús	19, 20	2	Psicólogo del equipo de La Central de Observación de Carabanchel
Breuli, Andre	9, 40	2	Acusado de asesinato en Francia, portador de la cromosomopatía XYY, primera vez que la defensa en el país utiliza el síndrome como intento de atenuante
Cano, Julia	3, 5	2	Psiquiatra española
Casey, M. D.	16, 17, 36	3	Investigador sobre incidencia de XYY en población general, hospitales mentales y hospitales especiales de seguridad

Castillón Mora, Luis	21, 22	2	Endocrino director del centro de observación de Carabanchel
Delgado Villegas, Manuel/ "El Arropiero" / "El estrangulador del puerto"	13, 14, 15, 22, 24	5	Asesino en serie español (1943-1998), afectado del síndrome XYY
Hugon, Daniel	18, 19, 20, 23, 28, 33, 37	7	Condenado en París por asesinato con reducción de pena por XYY
Jacobs, Patricia	1, 8, 15, 34, 41, 43	6	Genetista escocesa que investigó sobre el síndrome XYY en población reclusa.
Kennedy, Robert	16, 17, 36	3	Senador de los Estados Unidos
Lombroso, Cesare	29, 32, 33, 34, 35	5	Criminólogo y médico italiano, investigó sobre los motivos biológicos del crimen y funda la "Nueva Escuela" en el S.XIX
Price, W.H.	16, 36	2	Doctor del British Medical Research Council
Rodríguez Relinque, Antonia	12, 24	2	Novia de Manuel Delgado Villegas, asesinada por este
Sirhan Sirhan	16, 17, 36	3	Responsable del asesinato al senador Robert Kennedy en 1968
Speck, Richard	18, 28, 33, 37	4	Asesino de 8 enfermeras EEUU, portador XYY
Oliver, Marie Louise	23, 28	2	Chica belga asesinada en Pigalle por Daniel Hugon en 1965
Torres Sánchez, José	22, 25	2	Psiquiatra en el Sanatorio Psiquiátrico penitenciario y perteneciente a la Central de Observación de Carabanchel
Whatmore P.B.	16, 36	2	Doctor en el Hospital de Carstairs, investigador sobre XYY y su relación criminal

Fuente: elaboración propia.

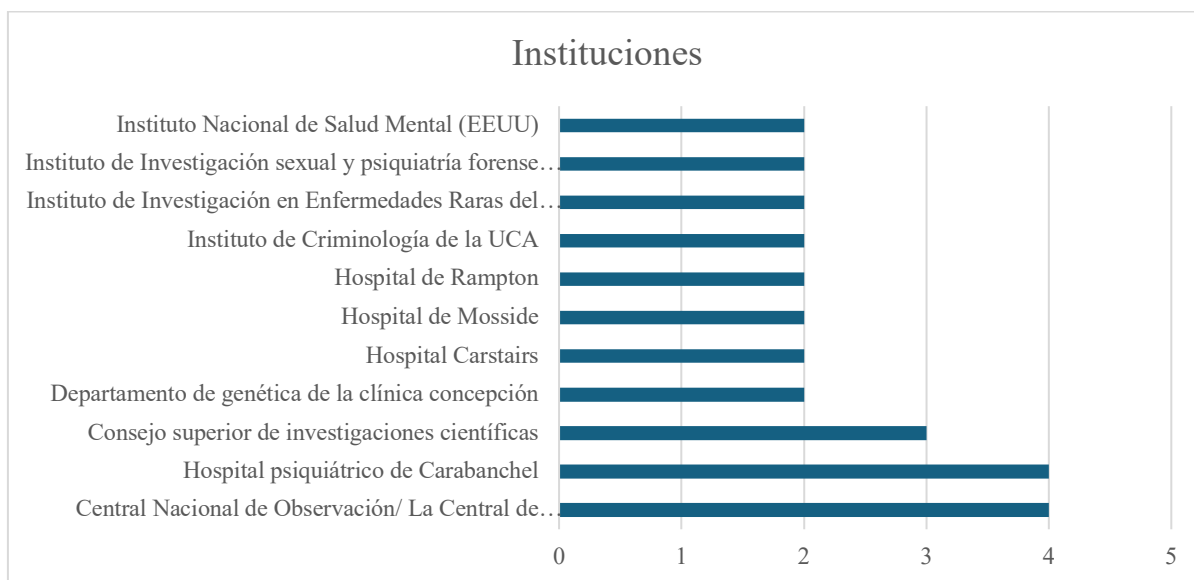
Gráfica 16. Personas citadas (número de UA y de citas recibidas)



Fuente: elaboración propia.

Las instituciones citadas en el corpus se relacionan en el anexo 4. Las más frecuentes relacionadas con salud e investigación se presentan en Tabla 3 y Gráf.17.

Gráfica 17. Instituciones mencionadas en más de una ocasión



Fuente: elaboración propia.

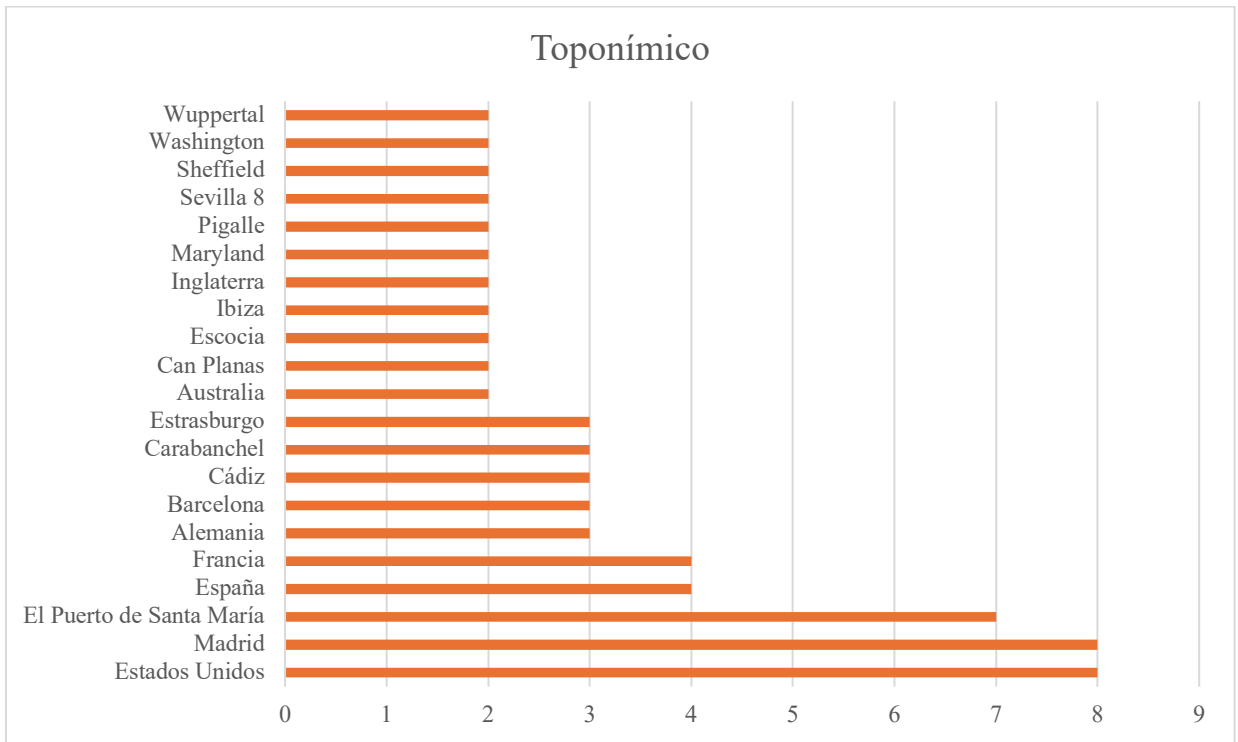
Tabla 3. Identificación de las instituciones mencionadas en 2 o más ocasiones

Nombre	UA	Identificación
Central Nacional de Observación/ La Central de Observación/ Central de Observación de Carabanchel (Instituto Independiente y Autónomo de Carabanchel)	19, 20, 21, 22	Institución hospitalaria psiquiátrica dependiente de la cárcel de Carabanchel
Consejo superior de investigaciones científicas	7, 22, 41	CSIC, organismo público español que aboga por la investigación científica española
Hospital Carstairs	16, 17	Antiguo hospital psiquiátrico penitenciario escocés
Hospital de Mosside	16, 36	Antiguo hospital psiquiátrico penitenciario escocés, cercano al anterior
Hospital de Rampton	16, 36	Hospital psiquiátrico penitenciario inglés de alta seguridad
Instituto de Criminología de la UCA	3, 5	Facultad de criminología de la Universidad de Cádiz
Instituto de Investigación en Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III	3, 5	IIER, centro dependiente del Instituto de Salud Carlos III
Instituto de Investigación sexual y psiquiatría forense de la Universidad de Hamburgo	3, 5	Departamento adscrito a la universidad alemana de Hamburgo
Instituto Nacional de Salud Mental (EEUU)	34, 43	Institución nacional situada en Maryland, dedicada a la investigación sobre salud mental

Fuente: elaboración propia.

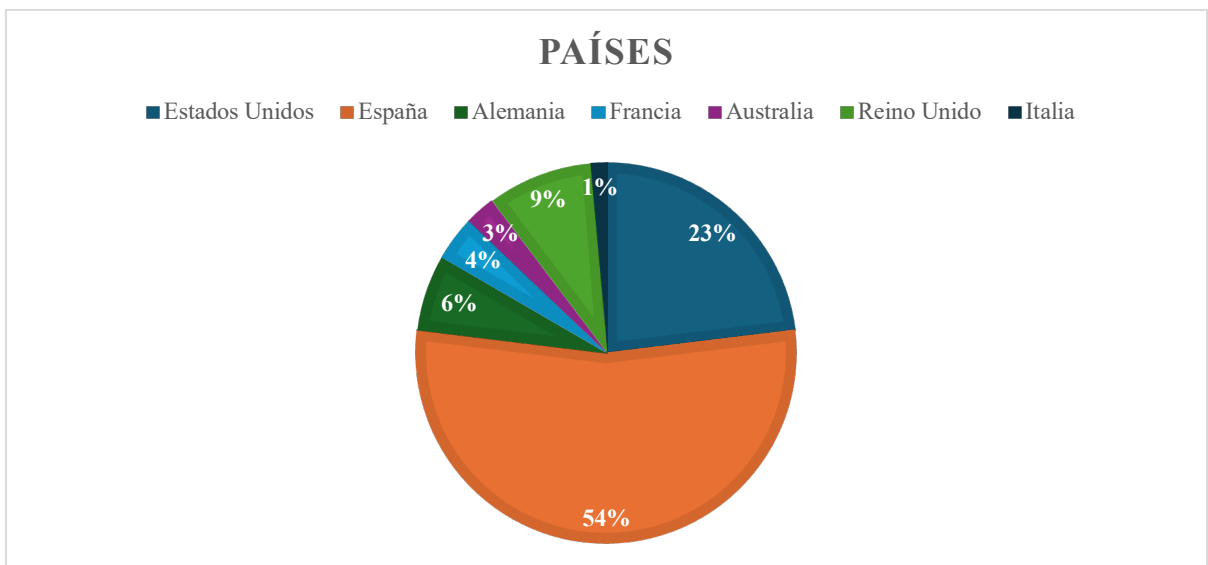
El estudio toponímico arroja las siguientes frecuencias (Anexo 4, Gráf.18 y 19)

Gráfica 18. Lugares mencionados en dos o más ocasiones



Fuente: elaboración propia.

Gráfica 19. Distribución por países



Fuente: elaboración propia.

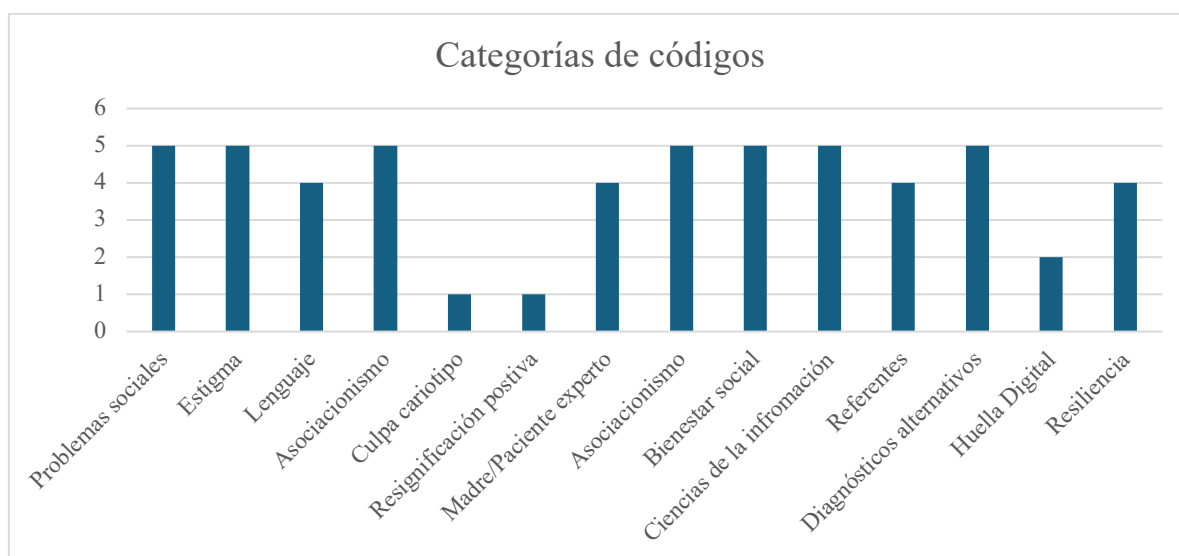
5.3 Asociacionismo

En España sólo se ha encontrado una asociación específica (la Asociación Española del Síndrome 47XYY), de ámbito nacional y con muy reciente inscripción en el Fichero de Denominaciones del Ministerio del Interior: 21/09/2023. La ficha asociativa creada (Anexo 6) muestra la adopción obligada de un modelo presidencialista, así como que todos los cargos de la Junta Directiva (presidencia, secretaría, tesorería y vocales) sean desempeñados por mujeres. Cuenta con 25 afiliados y 50 simpatizantes, 2 de ellos afectados y 48 familiares. El sustento económico se basa en la cuota de socios y aportaciones directas de la Junta Directiva, utilizado para cubrir gastos de difusión (incluidos libros y trípticos), representación, gestoría y pertenencia a federaciones. Sus principales relaciones se establecen en el ámbito internacional con las asociaciones XYY de Italia, Estados Unidos, Reino Unido y Australia, y en el nacional con la asociación de Klinefelter, estando en proceso de afiliación con FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras).

5.4 Experiencias de personas afectadas por el síndrome (madres y afectado)

En el análisis de las entrevistas se han identificado códigos y categorías, detallados en un glosario (Anexo 12). La frecuencia con que aparecen permite una cuantificación que queda expresada en Gráf.20.

Gráfica 20. Frecuencia de las categorías de códigos analizados en las entrevistas



Fuente: elaboración propia.

6. DISCUSIÓN

Desde el estudio de 1965 de Patricia Anne Jacobs en el State Hospital for the Criminally Insane de Edimburgo, en que asociaba la trisomía 47XYY con conductas criminales (7), este síndrome conoció diferentes nombres que transmitían una imagen subyacente más ajustada a construcciones culturales que a los hallazgos empíricos de la clínica. La psiquiatría forense, la medicina legal, la psicología conductual, fueron disciplinas que conjugaron esta anomalía cromosómica con una larga tradición que buscaba las bases biológicas de la criminalidad, desde la fisiognómica de Lavater (1741-1801), la frenología de Franz Joseph Gall (1758-1828) (41) o las teorías degeneracionistas de Morel (1809-1873) o Magnan (1835-1916) (42,43)-pertinaces en la búsqueda del estigma delator- que conducirían finalmente a biotipologías y a la antropología criminal de Cesare Lombroso (1835-1909) (10). Poder anticiparse a la conducta criminal fue un deseo que alentó la creencia en que las personas con propensión delictiva debían tener unas características diferenciales, un estigma, que podrían identificarse para así apartarlas de la sociedad y preservarla de sus nocivos efectos (42,43). Tales creencias condujeron a actuaciones eugenésicas, en ocasiones de extrema radicalidad (esterilización, lobotomías o cámara de gas, entre otras), sobre los considerados degenerados (44). Beckwith (29,45) ha puesto de manifiesto este deseo social y científico y el papel que los medios de comunicación de masas han jugado en la pervivencia de esta errónea creencia estigmatizante para las personas afectadas por el síndrome y sus familias.

En España, el colectivo académico tardó en hacerse eco del artículo de Jacobs y los que a él siguieron, con apenas tres artículos hasta 1984: el primero, jurídico, en 1968 y otros dos, médicos, en 1971 y 1973 (Tabla 1 y Gráf.1). Los primeros artículos fueron reportes de casos y se centraban en describir características comunes del síndrome, para así posibilitar posteriores diagnósticos basados en reconocimiento de patrones, lo que podemos relacionar con la construcción epistémica de enfermedades raras, que explica cómo la baja prevalencia de estas obliga a construir el conocimiento sobre una enfermedad a partir de características comunes de personas afectadas (46).

Será a partir de mediados de los noventa cuando se revele la Unidad de Biología Celular, del Departamento de Biología Celular, Fisiología e Inmunología, Facultad de Ciencias, Universidad Autónoma de Barcelona, como centro experto, debido a las investigaciones realizadas por Francesca Vidal, junto a Joan Blanco y Josep Egozcue, en infertilidad

masculina ligada a anomalías cromosómicas, una línea iniciada en 1988 por Jordi Benet (Tabla 1 y Gráf. 1-3). Los resultados también objetivan cómo la genética, con su gran desarrollo en las últimas décadas, se sitúa como líder en investigación sobre el síndrome (Gráf.5), centrando sus estudios en técnicas diagnósticas (47,48), mecanismos de formación del síndrome, mosaicismos (16,49), comportamiento celular durante la gametogénesis (17) y mejora de estudios prenatales (48,50). La progresiva internacionalización (Gráf.6 y7) e interdisciplinariedad se liga así a un mayor número de firmantes (Gráf.9y10), como sucede en otras disciplinas, especialmente en el ámbito de las enfermedades raras, sin que esto suponga un mayor interés por investigar el síndrome, como muestra la estabilidad en el número de publicaciones.

Dada la prevalencia del síndrome (1/1.000) es posible interpretar que la investigación se ve condicionada por una débil demanda por parte de los pacientes y sus asociaciones. La única existente, la Asociación Española de Síndrome 47XYY, tiene su sede en Madrid, pese a que la mayor producción científica en España se ha desarrollado en Barcelona, lo que muestra cierto desajuste en la relación científica, asistencial y asociativa. Mayor interés ofrece objetivar que todos los cargos de la Junta Directiva son desempeñados por mujeres, madres de afectados. Esto ocurre también, en gran medida, en las asociaciones XYY internacionales. A diferencia de otras asociaciones de cromosopatías como Klinefelter, donde los abanderados son varones afectados, la ausencia en el caso del síndrome 47XYY, incluso de padres, pone de manifiesto la interiorización del estigma que lleva a ocultar el diagnóstico, temer su presunción o enmascararlo. De las entrevistas a miembros de la asociación y su posterior análisis se obtiene una ratificación de lo mencionado anteriormente, pues los relatos de madres y afectados por el síndrome XYY están cubiertos por el estigma.

La teoría sobre la estigmatización fue desarrollada por el sociólogo Erving Goffman en 1963, quien definió estigmas físicos, del carácter y tribales (heredados) (51), si bien existen propuestas más actuales críticas hacia esta rigidez taxonómica y defienden una concepción más fluida del estigma (52). Goffman describió cómo el estigma cambia la percepción que tienen los demás hacia una persona, lo que motiva que esta se vea obligada a desarrollar estrategias para enmascararlo. Este comportamiento se ratifica en el relato testimonial de los miembros de la asociación recogidos en la entrevista, cuando narran cómo utilizan otros diagnósticos como TEA o TDAH para encubrir el de síndrome XYY.

Este síndrome, al no tener características clínicas muy llamativas, no se hace inmediatamente perceptible, formando parte de los estigmas que Goffman define como “desacreditables” (51). Otra idea descrita en la obra del sociólogo canadiense es que el individuo estigmatizado tiene dañada su identidad social, lo que le lleva a despreciarse y ocultarse (51). Una forma de conseguir llegar a aceptarse puede ser resignificando su condición; así, vemos como afectados XYY han utilizado el relato del “supermacho” asociado a una idea de masculinidad que otorga fortaleza.

El “cromosoma Y extra” ha proyectado sobre el síndrome el imaginario cultural de la masculinidad y toda la estereotipación del binarismo en género. Según Judith Butler, el género no una es identidad estable que exprese el sexo biológico, sino un espectro que tiene una importante construcción social, se mueve dentro de un acotado marco cultural y es performativo, es decir, somos nosotros con nuestras acciones repetitivas los que reafirmamos un concepto de género que nosotros mismos hemos construido (53).

Sin embargo, las denominaciones populares ligaron este síndrome a una supermasculinidad otorgada por un “exceso de testosterona” con aptitudes viriles de fuerza física y superioridad; pero también llevó a nombrar al cromosoma Y como “de la agresividad” o “cromosoma criminal” y, consecuentemente, dar base biológica a estas conductas en varones. Incluso la propia ciencia ha asumido, en épocas recientes, estos estereotipos de género al aplicar el “canon constitucional de la mujer normal” a otras cromosopatías sexuales, como el síndrome de Turner (46) o el de la “superhembra” (54). La Asociación enfatiza la importancia del lenguaje y defiende que la única manera de referirse a él sea como síndrome 47XYY, desligándolo de connotaciones peyorativas.

En las entrevistas realizadas destaca la importancia concedida al bienestar social, al centrar muchos de los relatos en torno a las dificultades encontradas con las prestaciones de ayudas específicas a los niños afectados (Gráf.20). Los especialistas más demandados han sido logopedas (al ser los trastornos del lenguaje el déficit más ligado al síndrome (8)) y psicólogos y psiquiatras (siendo los principales diagnósticos emitidos por estos profesionales TEA y TDAH). De la atención médica resaltan la falta de información de los profesionales médicos, así como la falta de seguimiento, de atención continuada y la ausencia de un profesional de referencia.

La falta de información conduce al fenómeno “Blame it on the karyotype”: se culpa a la trisomía de todo tipo de conducta y trastornos que sufra la persona afectada, algo en lo

que incurren también los profesionales de la salud y la enseñanza, lo que contribuye a no querer compartir el diagnóstico. Diversas investigaciones defienden que algunas conductas podrían estar originadas por el síndrome, pero de forma indirecta, pues la talla alta o las dificultades que presentan en el área del lenguaje los llevarían al aislamiento y podría derivar en cierta tendencia a la agresividad (55).

Ante esta situación surge la figura de las “madres expertas” que buscan información, la comparten con otras madres y generan una documentación (folletos, trípticos), a partir de la búsqueda y de la propia experiencia, que van a llevar a hospitales y aulas para concienciar sobre el síndrome a los diferentes profesionales que pueden estar en contacto con niños XYY. Al informar y formar muestran una especial sensibilidad hacia el diagnóstico precoz, su pertinencia y el momento adecuado para comunicarlo a las personas afectadas, tomando en consideración los debates de la AAP (Asociación Americana de Pediatría) (56). En el caso del varón XYY entrevistado, centrar su relato en su vida académica, laboral y social deja ver cómo son las áreas donde más le ha afectado el diagnóstico.

Son las propias personas afectadas quienes denuncian la “huella digital” constituida por información sensacionalista que se encuentra en los medios junto a la falta de referentes. La investigación realizada en la prensa diaria española confirma su opinión, pues, al contrario que lo expuesto para las publicaciones científicas, el interés que se le concedió fue mayor mientras se debatía la vinculación del síndrome con la criminalidad y fue descendiendo cuando se vio refutada (Gráf. 12 y 13).

En los periódicos analizados las noticias no se encuadran en las páginas de investigación, ciencia o salud, sino en las de sucesos, con reportajes amarillistas que realizan ránquines de asesinos en serie en los que Manuel Delgado Villegas “El Arropiero”, Daniel Hugón, Andre Breuli y Richard Speck son los protagonistas. Criminalistas, psiquiatras y genetistas dan el contrapunto científico que reafirma en el imaginario social la relación entre síndrome y asesinato (Tabla 2 y Gráf. 16). Es preciso aplicar a este análisis las teorías de la agenda y el encuadramiento: la prensa española decidió que el síndrome 47XYY era noticiable cuando podía ligarlo a la criminalidad (agenda) y así colocarlo en las páginas de sucesos (encuadramiento). Es importante esta idea del encuadramiento pues, aunque el texto de la pieza informativa indique que la teoría del “cromosoma criminal” ya no está vigente, vuelve a hablar sobre el tema en el espacio del periódico dedicado al delito. (57–62)

Desde esta perspectiva debemos interpretar la construcción sociocultural del síndrome. De hecho, la institución más citada es la Central de Observación de Carabanchel, un hospital psiquiátrico penitenciario dependiente del Complejo Penitenciario de Carabanchel hasta 1988, donde se estudiaban y clasificaban a los presos para distribuirlos en diferentes destinos. Los psiquiatras que trabajaban en ella tenían una labor asistencial e investigadora, por lo que se realizaron varios estudios sobre el origen de la criminalidad. Reportajes en prensa sobre estas investigaciones reabrieron el clásico dilema de la construcción criminal o la heredabilidad de la predisposición al delito, es decir, la existencia del “criminal nato”, el individuo lombrosiano genéticamente predispuesto para matar (1,10).

Estas teorías tuvieron un inmediato efecto jurídico por lo que son frecuentes en las primeras décadas de nuestro estudio las UA sobre abogados que estructuraron la defensa de asesinos en serie por ser portadores de una cromosopatía, reclamando que fuesen considerados inimputables. Artículos más recientes en el ámbito jurídico (10) razonan que las contradicciones entre las posturas de científicos y criminólogos dejan ver la complejidad del dilema sobre el origen de la criminalidad, concluyendo que es necesario un contexto vital que moldee las características psico-patológicas de la persona (10).

La falta de rigor informativo se pone de manifiesto en los frecuentes errores, con confusiones de los cariotipos XXY (Klinefelter) con XYY, o la utilización de asesinos en serie como Richard Speck como ejemplos de XYY agresivos, incluso después de demostrarse con un cariotipo que era un varón XY. En contraposición a lo encontrado en medios escritos, contenidos audiovisuales más actuales como el documental sobre “El Arropiero” (63) dejan ver cómo es posible un proceso revisionista cultural de la estigmatización que impregna al síndrome.

En definitiva, la historia del síndrome XYY es un ejemplo de la responsabilidad que tienen las investigaciones científicas: sesgos como los presentes en los iniciales trabajos de Jacobs, pese a las posteriores declaraciones de la genetista (29), se han arrastrado hasta nuestros días, haciéndose eco a través de la prensa y sus intereses sensacionalistas. Se ha creado así un imaginario colectivo social estigmatizante que lleva a los afectados a ocultar su diagnóstico y les dificulta crear redes organizadas que planteen sus demandas y presionen a las instituciones, perpetuando el desinterés en su investigación.

7. CONCLUSIONES

- La investigación científica influye en el concepto que se tiene acerca de un síndrome y puede ser un motor de cambio. Por otra parte, la ciencia no está exenta de los estereotipos de género y otros constructos sociales. Así, las investigaciones sesgadas de Jacobs en las que se defendía una asociación causal del síndrome con la criminalidad crearon una imagen peyorativa del síndrome que se arrastra hasta nuestros días, y que ha interferido con las investigaciones que se han realizado desde entonces sobre el síndrome.
- Los medios de comunicación tienen un importante rol a la hora de contribuir a elaborar un imaginario colectivo, teniendo así una gran responsabilidad social. Como ha ocurrido con el síndrome XYY, donde la prensa ha perpetuado la asociación del síndrome con la criminalidad y agresividad, personificada con los reportajes sobre asesinos en serie XYY.
- La escasa producción científica, su centralización y desvinculación con asociaciones de pacientes promueven el desconocimiento y la falta de información acerca del síndrome.
- La estigmatización de los afectados por el síndrome XYY promueve el ocultamiento de estos y sus reticencias a la hora de compartir su diagnóstico, por el síndrome no ha tenido una asociación específica hasta hace dos años, pese a que en España se han descrito casos desde la década de los 60. También esto empeora la calidad de vida de los afectados, generando emociones negativas en ellos y su entorno.
- Pese a su corta trayectoria el movimiento asociativo, a través de la demanda, hace ver al sistema sanitario cuáles son las carencias de la atención al síndrome, información de la que se dispone y líneas de investigación necesarias; al tiempo que ejerce funciones de ayuda mutua tanto para afectados como para sus familias.

8. BIBLIOGRAFÍA

1. Pimentel Benítez HI, Fajardo Castellanos J, García Capote J. Duplo y: ¿estigmatización genética? *Rev Cuba Investig Bioméd.* 1999;18(2):111-6.
2. Penna S, Ballesca JL, Balasch J, Vanrell JA. Síndrome 47XYY: Incidencia en varones estériles. *Rev Int Androl.* 1997; 5(1):19-21.
3. Ross J. L, Roeltgen D, Williams C, et al. Two-year study of the neuropsychological phenotype of X and Y chromosome aneuploidy. *Dev Disabil Res Rev.* 2012;18(4):328–336.
4. Sandberg A, Brantley R. A case of 47,XYY syndrome. *Am J of Hum Genet.* 1961;13(4):548–554.
5. Diego MA, Veiga JP, Sanchez FR, Veloz JFS, Santos J, Ruano AM, et al. Polimorfismo clínico del síndrome XYY. *An Esp Pediatr.* 1992; 37(2):140-44.
6. Paisan Grisolia L, Busselo Ortega E, Rey Otero A. Trisomia 47 XYY acompañada de malformaciones mayores. *An. Esp. Pediatr.* 1989; 31(2):161-2
7. Jacobs P. A, Brunton M, Melville M, Brittain P, McClemont W. D. Evidence for the existence of the human “supermale”. *Nature.* 1965;208(5008):1351–1352.
8. Del Río MJ, Puigvert A, Pomerol JM. Síndrome 47, XYY e infertilidad: a propósito de un caso clínico. *Rev Int Androl.* 2007;5(3):312–5.
9. Ratcliffe S. G. Long-term outcome in children of sex chromosome abnormalities. *Arch Dis Child.* 2002;87(5):381–385.
10. Maciá Gómez R. El cromosoma XYY; ¿cromosoma de la criminalidad? *Diario La Ley.* 2016; 868:1-12.

11. Hsu LYF. Prenatal diagnosis of sex chromosome abnormalities. *Prenat Diagn.* 1994;14(8):601-608.
12. Blanco J, Egozcue J, Vidal F. Meiotic behaviour of the sex chromosomes in three patients with sex chromosome anomalies (47,XXY, mosaic 46,XY/47,XXY and 47,XYY) assessed by fluorescence in-situ hybridization. *Hum Reprod.* 2001;16(5):887-92.
13. Stochholm K, Juul S, Gravholt C. H. Prevalence, incidence and mortality in males with 47,XYY syndrome: a registry study. *J Clin Endocrinol Metab.* 2010;95(2):226–230.
14. Lanpher BC, Lindsell CJ, Babbitt CJ, Erickson CA. Health, social, and behavioral characteristics of 7- to 16-year-old boys with XYY syndrome. *Genet Med.* 2018;20(8):833-840.
15. García-Ferriz L, Cabanillas-Fontiveros S, Domínguez-Pinilla N, et al. Clinical and Psychological Characteristics of Adults with Sex Chromosome Aneuploidies. *J Clin Med.* 2020;9(11):3644.
16. Blanco J, Egozcue J, Vidal F. Meiotic behaviour of the sex chromosomes in two mosaic 46,XY/47,XXY Klinefelter patients and a 47,,XYY patient analysed by FISH. *Cytogenet Cell Genet.* 1999; 85(5):169.
17. Sarrate Z, Blanco J, Anton E, Egozcue S, Egozcue J, Vidal F. FISH studies of chromosome abnormalities in germ cells and its relevance in reproductive counseling. *Asian J Androl.* septiembre de 2005;7(3):227-36.
18. Tartaglia N, Howell S, Sutherland A, Wilson R, Wilson L. A Review of clinical and neurocognitive features in children and adults with sex chromosome aneuploidy. *Semin Reprod Med.* 2010;28(3):319–332.

19. Rodrigo L, Peinado V, Mateu E, et al. Impact of different patterns of sperm chromosomal abnormalities on preimplantation embryos. *Fertil Steril*. 2010;94(4):1380–1386.
20. Egozcue S. Human male infertility: chromosome anomalies, meiotic disorders, abnormal spermatozoa and recurrent abortion. *Hum Reprod Up*. 2000;6(1):93-105.
21. Quintanilla Castilla A, San Román Cos-Gayón C, Sánchez Cascos A. Cariotipo 47XYY. *Bol. Fund. Jiménez Díaz*. 1971;3(10):577-82.
22. Oliver Iguácel A, Guerrero Fernández J. Talla alta: un enfoque práctico. *An Pediatr*. 2007;66(Supl 1):18-23
23. Alcalá Torres J, Llamas-Velasco S, Santos Martín C, Méndez Guerrero A. Postural tremor and sexual chromosome aneuploidies: case report and review of literature. *Int J Neurosci*. 2025 May;135(5):588-594
24. Wilson A, King J, Bishop D. Autism and social anxiety in children with sex chromosome trisomies: an observational study. *Wellcome Open Res* [Internet]. 2019, 4:32. [citado 2025 mayo 11]. Disponible en: <https://wellcomeopenresearch.org/articles/4-32/v1>
25. Unique – Rare Chromosome Disorder Support Group. XYY syndrome [Internet]. 2014 [citado 2025 mayo 11]. Disponible en: <https://genetic.org/growing-up-with-xyy/>
26. De Oteyza JP, Sureda A, Ferro T, Laraña JG, Odriozola J, Escribano L, et al. Acute lymphoblastic leukemia in an XYY male. *Cancer Genet Cytogenet*. 1990;49(2):225-7.
27. Bosch-Banyeras JM, Audi L, Sarret E, Bau A, Bosch-Marcet J, Bernet M, et al. A case of male pseudohermaphroditism with normal androgen receptor binding and 47XYY karyotype. *Ann Genet*. 1985;28(2):125-129.

28. Bruining H, Swaab H, Kas M, Van Engeland H. XYY syndrome: a neuropsychiatric and neurodevelopmental perspective. *Lancet Psychiatry*. 2009;1(1):120–126.
29. Beckwith J, Pierce R. Genes and human behavior: ethical implications. En: Crusio W, Gerlai R, editores. *Molecular-Genetic and Statistical Techniques for Behavioral and Neural Research*. 1ª ed. London: Academic Press; 2018.
30. Martínez González C, Sánchez Pina C, Fernández Méndez L. De la ética del diagnóstico, al diagnóstico ético. *Rev Pediatr Aten Primaria*. 2008;10(37):81-87.
31. Sherwood A M, Curtis A, Brock PR. Neurodevelopmental and psychosocial aspects of sex chromosome trisomies. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2016;172(4):415–426.
32. Fernández-Rodríguez M, Villaverde-González A, Fernández-Fernández B. El género no está en los genes. *Rev Int Androl*. 2019;17(4):119-122.
33. Engel G. The need for a new medical model: a challenge for biomedicine. *Science*. 1977;196:129-36.
34. Scott Dowling A. George Engel, M.D. (1913–1999). *Am J Psychiatry*. 2005;162(11):2039.
35. Yin R. *Case study research: design and methods*. 5ª ed. Thousand Oaks (CA): Sage; 2014.
36. Donolo DS. Triangulación: procedimiento incorporado a nuevas metodologías de investigación. *Rev Dig Univ*. 2009;10(8).
37. López-Piñero, JM, Terrada M. L. (1992). Los indicadores bibliométricos y la evaluación de la actividad médico-científica (IV). La aplicación de los indicadores. *Med Clin (Barc)*. 1992;98:384–8.

38. Suárez Colorado Y, Pérez Anaya O. La evaluación de la actividad científica: indicadores bibliométricos. En: Ávila Toscano JH, coordinador. *Cienciometría y bibliometría. El estudio de la producción científica: métodos, enfoques y aplicaciones en el estudio de las Ciencias Sociales*. Barranquilla: Corporación Universitaria Reformada; 2018. p. 96–118.
39. De la Torre G, Di Carlo E, Santana A, Opazo H, Ramírez C, Rodríguez P et al. Teoría Fundamentada o Grounded Theory. [Internet]. S.a. [citado 2025 mayo 11]. Disponible en: https://www.academia.edu/1332754/Teor%C3%ADa_Fundamentada_o_Grounded_The
40. De La Espriella R, Gómez Restrepo C. Teoría fundamentada. *Rev Colomb Psiquiatr*. 2020;49(2):127-33.
41. Granjel L. *La frenología en España: vida y obra de Mariano Cubí*. Salamanca: Universidad de Salamanca, Ediciones del Instituto de Historia de la Medicina Española, 1973.
42. Campos Marín R. La teoría de la degeneración y la medicina social en España en el cambio de siglo. *Llull*. 1998;21(41): 333-356.
43. Campos Marín R, Martínez Pérez J, Huertas García-Alejo R. *Los ilegales de la naturaleza: medicina y degeneracionismo en la España de la Restauración, (1876-1923)*. Madrid: Consejo Superior de Investigaciones Científicas, 2000
44. Martín Puerta A. *La eugenesia ayer y hoy: la biopolítica en la historia*. Madrid: Dykinson, 2017.
45. Beckwith J. *Making Genes, Making Waves: A Social Activist in Science*. Cambridge: Harvard University Press; 2002.
46. Rodríguez-Sánchez JA, Ruiz Somavilla MJ. Ver para pensar: la construcción visual de las enfermedades “raras”. *Dynamis*. 2022;42(2):473-99.

47. Cirigliano V, Lewin P, Szpiro-Tapiés S, Fuster C, Adinolfi M. Assessment of new markers for the rapid detection of aneuploidies by quantitative fluorescent PCR (QF-PCR). *Ann Hum Genet.* septiembre de 2001;65(5):421-7.
48. Adinolfi M, Sherlock J. Prenatal detection of chromosome disorders by QF-PCR. *Lancet.* 2001;358(9287):1030-1.
49. Cabrejas Gómez MDC, Fuentes Gómez C, Pérez García L, González Cabrera N, Díez López I. Mosaicism XXY/X0. *Endocrinol Diabetes Nutr Engl Ed.* 2017;64(2):118-9.
50. Kypri E, Ioannides M, Touvana E, Neophytou I, Mina P, Velissariou V, et al. Non-invasive prenatal testing of fetal chromosomal aneuploidies: validation and clinical performance of the veracity test. *Mol Cytogenet.* 2019;12(1):34.
51. Goffman, E. *Estigma: la identidad deteriorada.* Buenos Aires: Amorrortu; 2006.
52. Marichal F, Quiles MN. La organización del estigma en categorías: actualización de la taxonomía de Goffman. *Psicothema.* 200;12(3):458-465.
53. Butler J. *El género en disputa.* 1ª ed. Buenos Aires: Paidós; 2007.
54. Fernández-Rodríguez M, Villaverde-González A, Fernández-Fernández B. El género no está en los genes. *Rev Int Androl.* 2019;17(4):119-122.
55. Re L, Birkhoff JM. The 47, XYY syndrome, 50 years of certainties and doubts: A systematic review. *Aggress Violent Behav.* 2015;22:9-17.
56. Martínez C, Sánchez C, Fernández L. De la ética del diagnóstico, al diagnóstico ético. *Rev Pediatr Aten Primaria.* 2008;10(37):81-87.
57. McCombs M. *Estableciendo la agenda: El impacto de los medios en la opinión pública y en el conocimiento.* Barcelona: Paidós Ibérica; 2006.
58. Rogers E, Dearing J. Agenda Setting research: where has it been, where is it going?. En: Anderson J, editor. *Communication yearbook II.* Newbury Park, CA; 1988. p. 555-93.

59. Entman RM. Framing U.S. coverage of international news: Contrast in narratives of the KAL and Iran air incidents. *J Commun.* 1991; 41(4):6–27.
60. Entman RM. Framing: Toward clarification of a fractured paradigm. *J Commun.* 1993; 43(4):51–8.
61. Igartua JJ, Humanes ML. Imágenes de Latinoamérica en la prensa española. Una aproximación empírica desde la Teoría del Encuadre. *Comunicación y Sociedad. Comun Soc* 2004;17(1): 47-75.
62. Igartua JJ, Muñiz C. Encuadres noticiosos e inmigración. Un análisis de contenido de la prensa y televisión españolas. *ZER.* 2004;16: 87-104.
63. Balagué C. Arropiero, el vagabundo de la muerte [documental]. Barcelona: Diafragma P.C. - TVC; 2008. 80 min.

ANEXO 1. REGISTRO DE BASES DE DATOS EMPLEADAS EN LA BÚSQUEDA SOBRE SÍNDROME XYY

- **PUBMED:** 18 resultados. (XYY) AND (Spain[Affiliation])
- **WOS:** 27 resultados; topic XYY, address Spain
- **SCOPUS:** 43 resultados. Article title, abstract, Keywords (XYY) Affiliation country (Spain)
- **COCHRANE:** 1 resultado. XYY título/resumen/palabra clave, 0 en XYY en Título Resumen Palabra clave AND España en Autor
- **ProQuest:** General 13745 resultados-revistas científicas 4121-lugar Spain(revistas científicas/Scholarly Journals) 8- Lugar Spain 12.
- **EBSCOhost:** XYY 306 resultados- Autor Spain 9 resultados: XYY AND AU Spain
- **Latindex:** 0 resultados por: Directorio, Título: XYY, otros títulos: XYY, país: España, natPub: Revista de investigación científica. 0 Resultado por: Directorio, Título: XYY syndrome
- **SciELO:** 4 resultados XYY- 0 España
- **REDALYC:** 109 resultados XYY- País España 3 resultados- Disciplina: Medicina 2
- **RECYT:** 0 resultados XYY
- **Dialnet:** XYY 11 resultados- 10 artículos revista, 1 tesis- España 7
- **GoogleScholar/Académico:** XYY “páginas en español” 6380-revision bibliográfica 17
- **CUIDEN:** XYY 0 resultados
- **ÍNDICES:** XYY 12 resultados
- **TESEO:** XYY 0 resultados
- **RECOLECTA:** XYY 2 resultados

ANEXO 2. CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN CORPUS ANÁLISIS PRODUCCIÓN CIENTÍFICA EN ESPAÑA SOBRE SÍNDROME XYY

CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN

INCLUSIÓN

- Artículos de autores pertenecientes a instituciones españolas
- XYY en título/subtítulo/resumen/palabras clave/título de un apartado
- XYY mencionado por lo menos en un 20% de la extensión del artículo
- Explicación detenida sobre el síndrome XYY en el cuerpo del artículo

EXCLUSIÓN

- Artículos de autores pertenecientes a instituciones foráneas, aunque se publiquen en revistas editadas en España.
- Artículos en revistas no indexadas en las bases de datos de publicaciones académicas (por ejemplo, revistas de divulgación).
- Que el síndrome sea meramente mencionado.

ANEXO 3. ANÁLISIS DE ARTÍCULOS EN PRENSA NACIONAL SOBRE SÍNDROME XYY 1950-2023

CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN

INCLUSIÓN

- Artículos publicados en periódicos nacionales
- XYY en título/subtítulo/entradilla
- XYY u otras formas de referirse al síndrome (cromosoma criminal, cromosomas asesinos, síndrome de Jacobs, síndrome del supermacho, duplo Y) en título/subtítulo/entradilla si en el cuerpo del artículo vuelven a referirse o hablar del síndrome
- XYY mencionado tres o más veces
- XYY en por lo menos un cuarto de la extensión del artículo
- Explicación detallada del síndrome en un apartado

EXCLUSIÓN

- Artículos publicados en revistas o boletines
- Reportajes de suplementos dominicales pertenecientes a periódicos nacionales
- Que el síndrome sea meramente mencionado
- Duplicidades de artículos, aunque estén publicados en diferentes diarios

ANEXO4. ÍNDICES Y GLOSARIO PRENSA XYY (1950-2023)

Índice onomástico

Apellidos, Nombre	UA	Frecuencia	Identificación
Alárcon Bravo, Jesús	19, 20	2	Psicólogo del equipo de La Central de Observación de Carabanchel
Antonelli, Ferruccio	23	1	Psiquiatra italiano
Bartsch, Jurgen	37	1	Acusado alemán por asesinato en serie al que se deniega la petición de estudios cromosómicos
Barreiro Miranda, Emilia	7	1	Doctora en el departamento de genética de la ciudad sanitaria de La Paz
Bauer, G	31	1	Asesor criminalista de Wuppertal
Bergaonkar, Diganber	34	1	Doctor director de experimentos sobre la incidencia de comportamiento antisocial en jóvenes XYY en norteamérica
Bieter Beck, Ernst	32	1	Primer acusado en un juicio alemán por asesinato sometido a un estudio cromosómico por petición de su abogado defensor
Boudrie, Marie Helene	12	1	Joven francesa asesinada a manos de Manuel Delgado Villegas en Ibiza en 1967
Breakefield, Xandra	30	1	Neuróloga genetista del Hospital General de Massachussets (actualmente profesora de neurología en Harvard) publicó en Science trabajos sobre la relación entre conducta violenta y biología
Breuli, Andre	9, 40	2	Acusado de asesinato en Francia, portador de la cromosopatía XYY, primera vez que la defensa en el país utiliza el síndrome como intento de atenuante
Briken, Peer	3, 5	1	Autor de investigaciones en Hamburgo sobre la presencia de XYY en agresores sexuales
Brunner, Han	30	1	Antropogenetista en la Universidad de Nimegen (Holanda) investigador sobre tendencias agresivas y genética
Calasanz, María José	3	1	Responsable del Servicio de Citogenética del Departamento de Genética de la Universidad de Navarra

Camacho, Marcelino	29	1	Sindicalista y político español, fundador de CCOO
Cano, Julia	3, 5	2	Psiquiatra española
Casey, M. D.	16, 17, 36	3	Investigador sobre incidencia de XYY en población general, hospitales mentales y hospitales especiales de seguridad
Castillón Mora, Luis	21, 22	2	Endocrino director del centro de observación de Carabanchel
Chamba, Gilberto Antonio	6	1	Ecuatoriano imputado por asesinato de ocho mujeres, cuya defensa solicitó realizarle un cariotipo para comprobar si era XYY
Christiansen	30	1	Científico que analizó en Dinamarca relaciones entre agresividad y síndrome XYY
Clark, Ramsey	27	1	Exfiscal general de los Estados Unidos
Delgado Villegas, Manuel/ “El Arropiero” / “El estrangulador del puerto”	13, 14, 15, 22, 24	5	Asesino en serie español (1943-1998), afectado del síndrome XYY
Espartaco	29	1	Esclavo tracio que dirigió una rebelión contra la república romana
Ferguson	41	1	Descubridor del síndrome XYY junto a Smith y Jacobs
Galileo	29	1	Astrónomo italiano ligado a la revolución científica y al renacimiento
García Lorca, Federico	29	1	Poeta y dramaturgo español perteneciente a la generación del 27
García Ruiz, Javier	21	1	Jurista criminólogo español
Gopinger, H.	31	1	Catedrático en Tübingen, director de investigaciones sobre “crímenes ejemplares”
Gramsci	29	1	Intelectual italiano, fundador del Partido Comunista en Italia
Hannel, Lawrence	18	1	Australiano acusado de asesinato, afectado del síndrome XYY
Hernández, Miguel	29	1	Poeta y dramaturgo español perteneciente a la generación del 36
Hugon, Daniel	18, 19, 20, 23, 28, 33, 37	7	Condenado en París por asesinato con reducción de pena por XYY
Hutschnecker, Arnold	34	1	Psiquiatra neoyorkino
Hyde, Dr.	41	1	Personaje ficticio de la obra “El extraño caso del doctor Jekyll y el señor Hyde”
“Jack el destripador”	41	1	Asesino en serie anónimo de la década de los 80 en Londres
Jacobs, P.A	1, 8, 15, 41	4	Descubridor del síndrome XYY junto a Ferguson y Smith

Jacobs, Patricia 34, 43	34, 43	2	Genetista escocesa investigó sobre XYY
Jarvik, Lissy F	1	1	Investigadora del Instituto de Psiquiatría del estado de Nueva York, relacionó en un estudio a la trisomía XYY con conductas agresivas y criminales.
Jekyll, Mr.	41	1	Personaje ficticio de la obra “El extraño caso del doctor Jekyll y el señor Hyde”
Kennedy, Robert	16, 17, 36	3	Senador de los Estados Unidos
Knudson	43	1	Científico que investigó sobre las duplicaciones cromosómicas en la evolución molecular
Leclercq, Claude	25	1	Acusado de parricidio en Lille, Francia, era portador de la cromosomopatía XYY
Leiman, Arnold I.	30	1	Coautor del libro “Psicología fisiológica”
Lejeune	15, 40	1	Profesor que afirma la existencia de una predisposición delictiva en los individuos XYY
Lejins, Peter	27	1	Sociólogo norteamericano, fue vicepresidente de la sociedad internacional de criminología
Levan	7	1	Científico que en 1956 descubre a partir de cultivos con fetos la dotación de 46 cromosomas en cada célula
Lombroso, Cesare	29, 32, 33, 34, 35	5	Criminólogo y médico italiano, investigó sobre los motivos biológicos del crimen y funda la “Nueva Escuela” en el S.XIX
Mandela, Nelsson	29	1	Presidente de Sudáfrica en 1994, activista galardonado con el Premio Nobel de La Paz
Mauthner, Johan	37	1	Doctor
Masson, Phillipe	40	1	Médico perito llevado para declarar en el juicio Breuli. Dictamina que sus cromosomas no quitan responsabilidad al acto
Marín Ramírez, Antonio	24	1	Íntimo amigo de Manuel delgado Villegas, asesinado por este
Marlasca, Manuel E.	22	1	Periodista español, fue redactor jefe del diario “Pueblo”
Maxson, Stephen	30	1	Científico en la Universidad de Connecticut, investigó con modelos roedores sobre el síndrome XYY y su relación con conductas violentas

Mednick	30	1	Científico que analizó en Dinamarca relaciones entre agresividad y síndrome XYY
Moreno, Mario “Cantinflas”	24	1	Personaje ficticio
Morton, Jules	12	1	Acusado de asesinar a Margaret en Ibiza, cuatro años más tarde se descubre su inocencia tras la declaración de Manuel Delgado
Munter	31	1	Doctor alemán crítico con las teorías biologicistas del crimen y su relación cromosómica
Nieslsen, Dennis	15	1	Asesino en serie británico
Pfeiffer, R. A.	31	1	Doctor alemán crítico con las teorías biologicistas del crimen y su relación cromosómica
Pineda, Mariana	29	1	Revolucionaria liberal española, contra el régimen absolutista de Fernando VII
Preston Haynes, Jonathan	30	1	Joven neonazi condenado a pena de muerte en 1994 por el asesinato de Martin Sullivan y Fran Ringi
Prevosti, Antonio	41	1	Catedrático de genética de la Facultad de Ciencias de la Universidad de Barcelona, miembro del Consejo Superior de investigaciones Científicas
Price, W.H.	16, 36	2	Doctor del British Medical Research Council
Quetelet	29	1	Astrónomo y matemático belga, aplicó la estadística a ciencias sociales como la criminología
Rodríguez Relinque, Antonia	12, 24	2	Novia de Manuel Delgado Villegas, asesinada por este
Riviere, Pierre	25		Asesino en serie francés
Ringi, Fran	30	1	Peluquero asesinado a manos de Jonathan Preston
Rose, Steven	30	1	Neurobiólogo y profesor británico
Rosenzweig, Mark	30	1	Coautor del libro “Psicología fisiológica”
Rubio, Enrique	8	1	Periodista del diario “La Prensa”
Sánchez Cascos	7	1	Genetista formado en Inglaterra, fundador junto a Emilia Barreiro del departamento de genética en la Clínica de la Concepción
Sauces	21	1	Doctor perteneciente a la central de observación, encargado de distribuir a los presos en los diferentes establecimientos penitenciarios

Servet, Miguel	29	1	Médico español SXVI, describe la circulación pulmonar en “Christianismi Restitutio”. Participó en la reforma protestante.
Sirhan Sirhan	16, 17, 36	3	Responsable del asesinato al senador Robert Kennedy en 1968
Speck, Richard	18, 28, 33, 37	4	Asesino de 8 enfermeras EEUU, portador XYY
Strayhom, Early	30	1	Juez que condenó a Jonathan Preston a la silla eléctrica en 1994 por asesinato
Smith	41	1	Descubridor del síndrome XYY junto a Ferguson y Jacobs
Sullivan, Martin	30	1	Cirujano plástico asesinado a manos de Jonathan Preston
Suzuki	43	1	Científico que investigó sobre las duplicaciones cromosómicas en la evolución molecular
Oliver, Marie Louise	23, 28	2	Chica Belga asesinada en Pigalle por Daniel Hugon en 1965
Tijo	7	1	Científico que en 1956 descubre a partir de cultivos con fetos la dotación de 46 cromosomas en cada célula
Torres Sánchez, José	22, 25	2	Psiquiatra en el Sanatorio Psiquiátrico penitenciario y perteneciente a la Central de Observación de Carabanchel
Whatmore P.B.	16, 36	2	Doctor en el Hospital de Carstairs, investigador sobre XYY y su relación criminal

Índice toponímico

Nombre	UA	Frecuencia
Alemania	3, 31, 37	3
Almería	21	1
América	14	1
Australia	18, 37	2
Barcelona	10, 11, 14	3
Bielefeld	37	1
Brampton	31	1
Broadmor	31	1
Cádiz	10, 11, 24	3
Can Planas	8, 12	2
Carabanchel	5, 21, 26	3

Chicago	33	1
El Puerto de Santa María	5, 8, 10, 11, 15, 22, 24	7
Edimburgo	31	1
Escocia	16, 26	2
Estados Unidos	6, 14, 27, 28, 30, 34, 37, 43	8
Estrasburgo	9, 40, 41	3
España	6, 14, 30, 41	4
Florida	27	1
Fontcalent	5	1
Francia	9, 19, 20, 40	4
Galicia	21	1
Ginebra	33	1
Huesca	26	1
Ibiza	5, 12	2
Illinois	30	1
Inglaterra	16, 36	2
León	26	1
Londres	30	1
Madrid	3, 7, 8, 10, 11, 21, 22, 24	8
Mataró	5	1
Maryland	27, 43	2
Navarra	3	1
París	25	1
Pavía	33	1
Pigalle	23, 28	2
San José	12	1
Santa Coloma	5	1
Sarrebruck	31	1
Sevilla	22, 23	2
Sheffield	18, 36	2
Washington	27, 30	2
Wuppertal	31, 37	2

Índice institucional

Nombre	UA	Frecuencia
Asistencia de Psicópatas	26	1
Brigada de investigación criminal	12	1
Britain's Medical research council	16	1
Central Nacional de Observación/ La Central de Observación/ Central de Observación de Carabanchel (Instituto Independiente y Autónomo de Carabanchel)	19, 20, 21, 22	4
Centro asistencial psiquiátrico de Carabanchel	26	1

Centro de Alfabetización	26	1
Centro de Estudios del Crimen y delincuencia	43	1
Centro médico de investigación de radiaciones de Edimburgo	32	1
Consejo superior de investigaciones científicas	7, 22, 41	3
Departamento de genética, Ciudad Sanitaria de La Paz	7	1
Departamento de genética de la clínica concepción	7	2
Departamento de Servicios Humanos y de Salud de EEUU	30	1
Dirección general de Instituciones Penitenciarias	20	1
Escuela de estudios penitenciarios	22	1
FBI	30	1
Hospital Clínico (Madrid)	7	1
Hospital Carstairs	16, 17	2
Hospital de Mosside	16, 36	2
Hospital de Rampton	16, 36	2
Hospital General de Massachussets	30	1
Hospital Universitario de Nijmegen (Holanda)	30	1
Hospital psiquiátrico de Carabanchel	8, 10, 11, 15	4
Internado de seguridad de Brampton y Broadmor	32	1
Instituto de Antropología y Genética Humana de la Universidad de Tubinga	39	1
Instituto de Criminología de la UCA	3, 5	2
Instituto de Investigación en Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III	3, 5	2
Instituto de Investigación sexual y psiquiatría forense de la Universidad de Hamburgo	3, 5	2
Instituto de Justicia Criminal y Criminología de la Universidad de Maryland	27	1
Instituto de Psiquiatría del Estado de Nueva York	1	1
Instituto Patuxent en Maryland	27	1
Instituto Nacional de Salud Mental (EEUU)	34, 43	2
Instrucción de Diligencias Sumariales	11	1
Ministerio de Justicia	14	1
Hospital Puerta de Hierro	7	1
Pyresa (periódicos y revistas españolas)	19	1
Tribunal de Jurados de Bielefeld	32	1
Tribunal Supremo	19	1
Sanatorio psiquiátrico	22	1
Servicio de Citogenética del Departamento de Genética de la Universidad de Navarra	3	1

Servicio de Psiquiatría del hospital General de Madrid	26	1
Sociedad Alemana de Criminología	31	1
Sociedad Internacional de Criminología	27	1
Universidad de Barcelona	41	1
Universidad de Sheiffeld	32	1

Índice de autores/revistas/libros

Nombre	UA	Frecuencia
American Journal of Medical Genetics	3, 5	2
Clark, Ramsey	27	1
El Caso	10, 11, 14	3
“El crimen en América”	27	1
“El mito peligroso”	43	1
Europa Press	11, 16	2
La Prensa (diario barcelonés)	8	1
Leiman, Arnold I.	30	1
London Express	16	1
Marlasca, Manuel E.	22	1
New Scientist	43	1
Nuevo Diario	22	1
Peer Briken	3, 5	2
“Psicología fisiológica”	30	1
Pueblo	22	1
Rosenzweig, Mark	30	1
Science	30	1

Índice temático

Nombre	UA	Frecuencia
Acné	4, 5	2
Agresividad/agresivo	1, 2, 5, 7, 8, 13, 15, 21, 22, 28, 29, 30, 31, 34, 35, 41	24
Antisocial/problemas del comportamiento	4, 5, 8, 18, 24, 28, 33, 38, 40	10
Anormalidad/anomalía/aberración cromosómica	2, 8, 28, 32, 37, 38, 40	11
Criminalidad/criminal/crimen	1, 5, 7, 8, 9, 12, 13, 15, 16, 17, 18, 20, 21, 22, 23, 25, 26, 27, 28, 29, 30, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37, 38, 39, 40, 41, 42, 43	128
Cromosoma de la violencia/asesino/del crimen/ criminalidad	5, 6, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 26, 29, 31	37

Doble Y/ doble cromosomas/Supernumerario	3, 7, 8, 10, 11, 14, 15, 19, 20, 22, 23, 25, 27, 28, 33, 35, 37, 40, 41	49
“El Arropiero” /Manuel Delgado Villegas/El estrangulador del Puerto	8, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 22, 24, 28	38
Esterilidad/oligoospermia/impotente	4, 5, 16, 24, 34	5
Genética/genetistas	3, 5, 7, 13, 15, 22, 23, 26, 28, 30, 31, 33, 34, 35, 43	29
Inteligencia inferior/Déficit/retraso mental/ “mentalmente subnormal”:	2, 4, 8, 15, 16, 17, 28, 34, 39, 41	14
Jacobs	1, 3, 5, 13, 15, 34, 43	13
Jurisprudencia/ Eximente /responsabilidad legal/ reducción/absolución de pena	9, 13, 15, 18, 19, 22, 23, 28, 32, 24, 37, 40	21
Klinneferter XXY	1, 2, 7, 8, 12, 31, 32, 35, 36	11
Lombroso	3, 5, 13, 15, 29, 32, 33, 34, 35	18
Talla alta/ altos	4, 8, 16, 17, 18, 34, 39, 41, 43	11
Psiquiatría Forense	3, 5, 33	3
Problemas con el lenguaje/analfabeto	5, 13, 24, 43	4
Supermacho/superhombre/supermasculino	4, 8, 15, 39	5
XYX	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 12, 13, 15, 16, 17, 18, 21, 22, 24, 26, 28, 29, 30, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37, 38, 39, 40, 41, 42, 43	165

GLOSARIO DESCRIPTOR TEMÁTICO

- **Antisocial/problemas del comportamiento:** asociación de las personas XYX a comportamientos fuera del marco social concebidos como extraños.
- **Anormalidad/anomalía/aberración cromosómica:** forma de referirse a cromosopatías o síndromes relacionados con la alteración cuantitativa de los cromosomas.
- **Criminalidad/criminal/crimen:** asociación de las personas con síndrome XYX a actos delictivos, especialmente los que implican violencia.
- **Cromosoma de la violencia/asesino/del crimen/ criminalidad:** Sinónimo que se utiliza del síndrome XYX con una connotación negativa ligada a la delincuencia.
- **Doble Y/ doble cromosomas/Supernumerario:** Sinónimo que se utiliza del síndrome XYX haciendo énfasis en su fenotipo cariotípico.
- **“El Arropiero” /Manuel Delgado Villegas/El estrangulador del Puerto:** Asesino en serie español con mayor número de víctimas, afectado por el síndrome XYX fuertemente vinculado a este.

- **Esterilidad/oligospermia:** Incapacidad para la reproducción, ligado a las anomalías discutidas sobre la salud seminal en afectados.
- **Genética/genetistas:** disciplina que alberga la herencia de nuestros genes y cromosomas, especialidad más ligada al estudio del síndrome XYY.
- **Inteligencia inferior/Déficit/retraso mental/ “mentalmente subnormal”:** formas literales extraídas de la prensa de referirse al bajo coeficiente intelectual de algunos sujetos XYY.
- **Jacobs:** genetista que investigó sobre el síndrome y su prevalencia en poblaciones reclusas. Fue la primera en asociar causalmente al síndrome XYY con la criminalidad y violencia.
- **Jurisprudencia/ Eximente /responsabilidad legal/ reducción/absolución de pena:** Términos jurídicos utilizados en los artículos donde se discute sobre la responsabilidad legal de los individuos XYY y el origen biologicista del crimen.
- **Klinefelter:** cromosomopatía sexual con cariotipo XXY, comparado frecuentemente con el síndrome XYY.
- **Lombroso:** criminólogo y médico italiano, investigó sobre los motivos biológicos del crimen y funda la “Nueva Escuela” en el S.XIX.
- **Talla alta/ altos:** característica más destacada para la descripción del fenotipo del síndrome XYY.
- **Psiquiatría Forense:** rama de la medicina y del derecho que estudia la conducta criminal.
- **Problemas con el lenguaje/analfabeto:** espectro de dificultades referidas a la elaboración, expresión o comprensión de ideas, ligadas al síndrome XYY.
- **Supermacho/superhombre/supermasculino:** Sinónimo que se utiliza del síndrome XYY, refiriéndose a la asociación de la masculinidad con el cromosoma Y extra.
- **XYY:** Forma mayoritaria de referirse a la cromosomopatía sexual “síndrome 47XYY”.

ANEXO 5. CARTA DE PRESENTACIÓN A LA ASOCIACIÓN



**DPTO. DE
CIENCIAS BIOMÉDICAS Y DEL
DIAGNÓSTICO**

Facultad de Medicina (Campus Unamuno)
37008 Salamanca
Tel. (34) 609 62 98 55
e-mail: raquelgo@usal.es

Sra. Presidenta
Asociación española del síndrome XYY

Salamanca, treinta y uno de Agosto de 2024

Estimada Sra Jackie Gubbioli Bellocq:

Mi nombre es Elisa Fernández Martín, estudiante de sexto curso de Medicina e investigadora de la Universidad de Salamanca, en el Departamento de Ciencias Biomédicas y del Diagnóstico. Estamos realizando un proyecto, financiado por el Ministerio de Ciencia e Innovación, sobre Enfermedades Raras (*"El sistema de salud español ante las enfermedades raras (1950-2019): profesionales y pacientes, investigación y asistencia"* PID2021-126019NB-I00 Proyectos de Generación de Conocimiento 2021. Investigación No Orientada Tipo B), en el cual, uno de sus apartados es el estudio de los problemas vividos por las personas con cromosomopatía sexuales, tanto ellas como sus familiares. Partimos del interés en poner de manifiesto cómo las acciones emprendidas por las asociaciones de pacientes y sus familiares han sido fundamentales para un cambio en la relación entre pacientes y profesionales de la salud, así como en las políticas sanitarias y sociales. Si bien algunos de estos aspectos han sido investigados para otras partes de España o para otros problemas de salud, no ha sido así en este caso en el que además buscamos comprender qué factores influyen en el desarrollo asociativo.

Por este motivo me dirijo a usted para solicitar su colaboración en la recopilación de información referente a la Asociación española del síndrome XYY en, en la medida de lo posible, entre la que se incluyen datos administrativos, documentación, objetivos, actividades, estrategias, relaciones entre distintas asociaciones y datos económicos generales (no comprometidos).

También me gustaría saber si la asociación consta de una sede presencial, y en caso afirmativo de dónde se encuentra, ya que no he encontrado esa información desde la página web.

Dicha información será tratada de forma confidencial con el único objetivo de su uso en este proyecto y poder conocer el tejido asociativo. La información obtenida será contrastada con las asociaciones que la aportan y se les entregará copia tanto del material que consigamos como de los resultados que publiquemos al respecto. Entre estos resultados se cuenta la elaboración y defensa de mi Trabajo de Fin de Grado de la Facultad de Medicina, al cual desde ya quedan invitados como parte interesada en la investigación.

En un plazo breve de una semana me pondré en contacto con ustedes vía telefónica para presentarme, aclararles todos los aspectos del proyecto e intentar resolver las dudas que les hayan podido surgir.

Reciba un cordial saludo,

Elisa Fernández Martín

ANEXO 6. FICHA DE LA ASOCIACIÓN

Datos administrativos

- Nombre de la asociación: Asociación española del síndrome XYY
- País: [España](#)
- Sede (lugar y dirección): [Calle Emisora N°16, Pozuelo de Alarcón, Madrid. España.](#)
- Año de creación: [2023](#)
- Número de registro de la asociación: [626765](#)
- Contacto
 - o Teléfono: [+34629647334](#)
 - o Correo-e: 47xyyspain@gmail.com
 - o Web: <https://www.47xyy.es>
 - o Otras redes sociales: [LinkedIn](#), [Facebook](#)
- Cargos en la Junta Directiva (o equivalente) (enumerar quiénes ocupan actualmente los diferentes cargos)

Presidencia: [Jackie Gubbioli Bellocq](#)

Secretaría y tesorería: [Yolanda Muñoz](#)

Vocal: [Mónica Sosa Rivero](#)

Vocal: [Montse Eroles](#)

Documentación (si está digitalizado nos interesa tener copia de los archivos, si no lo están nosotros mismos lo haríamos)

- Estatutos y personas que intervinieron en la fundación
[Adjuntamos copia de acta fundacional y de los estatutos.](#)
- Publicaciones (si existen, de qué tipo y cómo acceder a ellas)
 - o Libros.- [De socios, juntas y contabilidad](#)
- De Socios: [En formato físico.](#)

- De Juntas: En proceso de creación y alta. De momento se guardan actas de todas las juntas, así como los contenidos que se comparten.
 - o Periódicas (revistas, boletines...) No disponible por el momento
- Material publicitario: Tríptico y Presentación Power Point
 - o Cartelería y material impreso de eventos No disponible por el momento

Tipología

- Ámbito de actuación (tal y como está registrada)
 - o **Nacional**
- Número de miembros
 - o Afiliados **25**
 - o Simpatizantes (acuden a reuniones y apoyan pero no pagan cuotas ni tienen voto) **50**
 - o Otros (p. ej. honoríficos) **N/A**
- Composición (señalar cuál es la estructura con la que se identifican e indicar qué número aproximado de cada tipo de personas)
 - o Personas afectadas **2**
 - o Personas afectadas y familiares **48**
 - o Personas afectadas/familiares y trabajadores sociales
 - o Personas afectadas/familiares y profesionales de la salud
 - o Personas afectadas/familiares, trabajadores sociales y profesionales de la salud
 - o Otra composición (especificar cuál, p. ej. con representantes políticos o de corporaciones municipales)
- Modelo organizativo
 - o Verticales (dinámica piramidal, con una junta directiva o pequeño núcleo que desempeña los encargos asociativos)
 - X** **Presidencialistas** (asociaciones en las que la representatividad y la mayor parte de las tareas recaen en la persona que ocupa la presidencia)

- Horizontales (distribución de actividades y representatividad en diversas áreas con participación de un número amplio de personas asociadas)
 - Instrumentales (la asociación se crea con un único fin u objetivo, habitualmente para canalizar las ayudas sociales hacia una persona)
 - Otro
- Misión, visión, valores
- Promover el conocimiento y la integración de las personas con este cariotipo en el ámbito educativo, social y laboral.
 - Ofrecer apoyo, soporte y asesoría a los afectados y sus familias.
 - Contribuir al conocimiento y estudio de este síndrome, fomentando y manteniendo contacto con profesionales clínicos, instituciones sanitarias e investigadores.
 - Colaborar con las diferentes instituciones públicas y privadas, nacionales e internacionales, mediante acciones organizadas en beneficio de los afectados.
- Prestadora de servicios
 - X Apoyo mutuo
 - Reivindicativa
 - Otros

Económica

- Ingresos (no hay que indicar cantidades, sino las vías de financiación habituales)
 - X **Cuotas de socios**
 - Subvención fija de un organismo público
 - Subvenciones ocasionales de instituciones privadas
 - Subvenciones públicas/privadas para proyectos concretos
 - X **Otras:** Aportaciones directas de Junta Directiva para cubrir gastos ya que la asociación no dispone de fondos
- Gastos (no hay que indicar cantidades, sino los conceptos en los que se invierte el dinero)
- Trabajadores contratados

- Financiación de convenios con empresas de salud (fisioterapia, ortopedia)

X Difusión (folletos, audiovisuales...)

X Cuotas por pertenencia a federaciones: FEDER (en proceso de aprobación), otras asociaciones internacionales (AYXS, Jacobs Syndrome Italy, Australia XYY)

X Gastos de representación

X Otros: **Gestoría y cuentas bancarias, Web, Dominio y hosting.**

Objetivos (relacionarlos)

- Proporcionar información y ayuda tras el diagnóstico del síndrome 47XYY.
- Trabajar por el conocimiento y concienciación sobre este síndrome entre la sociedad española y las de habla hispana.
- Promover la normalización e integración de los afectados en la comunidad.
- Mejorar la calidad de vida de los afectados por el síndrome, para lograr su plena integración en la sociedad.
- Organizar eventos científicos, deportivos, culturales o sociales entre los asociados, así como con profesionales y especialistas que contribuyan a los fines de la asociación.
- Participar y fomentar los estudios de investigación, publicaciones y actividades científicas relacionadas con el síndrome o su clínica asociada.
- Solicitar subvenciones, ayudas o programas de apoyo, a nivel particular y de la asociación.
- Colaborar con otras asociaciones y organismos nacionales o internacionales relativos a este síndrome.
- Crear una base de datos para la elaboración de estudios, análisis y seguimiento de los individuos afectados.

Estrategias (enumerarlas)

Actividades (enumerarlas y/o concertar un encuentro para digitalizar la documentación de las mismas)

- Jornadas enfermedades raras (abril, Madrid)
- Curso 47XYY Policlínico di Milano
- Reuniones mensuales

Relaciones

- Entre asociaciones de discapacidad (especificar cuáles)
 - o Nacionales
 - o Internacionales (precisar ámbito)
- Entre asociaciones de enfermedades raras (especificar cuáles)
 - o Nacionales **FEDER (en proceso de afiliación)**
 - o Internacionales (precisar ámbito)
- Con otras asociaciones (especificar cuáles)
 - o Nacionales (**Asociación síndrome Klinefelter**)
 - o Internacionales (**USA: AXYS; Australia: 47XYY Syndrome; UK: Unique; Italia: Síndrome di Jacobs XYY, Svitati 47 y Síndrome XYY**)
- Con centros asistenciales (especificar cuáles)

*Primeros contactos con Hospital St. Joan de Deu, H. Gregorio Marañón
Centros Creciendo*

- Con centros de investigación (especificar cuáles)

N/A

- Con empresas privadas del ámbito sanitario (laboratorios, ortopedias)
(especificar cuáles)
- *Primeros contactos con Centros Creciendo*

ANEXO 7. GUÍA DE ENTREVISTA A MIEMBROS DE LA ASOCIACIÓN

SÍNDROME

- Relación con el síndrome
- ¿Cómo descubrió el padecimiento del síndrome?
- ¿Cómo se sintió al ser consciente? Cambios en sus sentimientos a lo largo de su historia con el síndrome
- ¿Qué implicaciones y dificultades supuso en su vida?
- ¿Qué supuso a su alrededor?
- Conciencia y conocimiento personal acerca del síndrome

SANIDAD/INSTITUCIONES PÚBLICAS

- Primer contacto y diagnóstico, tipo de asistencia
- Información prestada por parte de los profesionales
- Relación con el sistema sanitario, seguimiento
- Apoyo adicional que necesiten los afectos

ASOCIACIÓN

- Motivos para asociarse
- ¿Cómo encontró la asociación?
- Experiencia previa, antecedentes de intentos de asociacionismo
- Expectativas de la asociación
- ¿Le ha servido para conocer familias o casos similares al suyo?
- Actividades y reuniones realizadas
- Enseñanza personal

MEDIOS

- Conocimiento que percibe de la sociedad general sobre el síndrome
- ¿Qué opinión tiene de cómo los medios tratan el síndrome?
- ¿Conoce a personajes públicos afectos?

ANEXO 8. GUÍA DE ENTREVISTA A LA PRESIDENTA DE LA ASOCIACIÓN

Personal/Inicios

- ¿Por qué creo la asociación? Motivaciones personales y sociales
- Experiencia previa
- Historia, creación. Dificultades en el proceso
- ¿Cómo se decidieron los cargos directivos?

Sobre la asociación

- Marco, a qué pertenece (¿federación?)
- Objetivos; plan a largo y corto plazo
- Estrategias para lograrlos

COMPOSICIÓN

- Miembros, cómo son los socios, cuantos, perfil, motivaciones...

ACTIVIDADES

- Si ofrece servicios: cartera de servicios:
- Actividades/Eventos organizados
- Reuniones

ECONOMÍA

- Financiación y colaboraciones

RELACIONES

- con otras asociaciones
- con profesionales de la salud
- internacionales
- con medios de comunicación

DESAFÍOS Y LÍNEAS FUTURAS

- Desafíos que presenta actualmente la asociación

Sobre el síndrome

- Sensibilización y conocimiento general (¿mitos?)
- Avances, investigación
- Retos de los pacientes

Preguntar sobre posibilidad de contacto y entrevistas con pacientes/miembros/familiares implicados

ANEXO 9. HOJA DE INFORMACIÓN AL PARTICIPANTE Y CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN EN PERSONAS CON PLENA CAPACIDAD

Título: *El sistema de salud español ante las enfermedades raras (1950-2019): profesionales y pacientes, investigación y asistencia (PID2021-126019NB-I00)*

I.P.: Juan Antonio Rodríguez Sánchez

Introducción

Se le ha invitado a participar en un estudio de investigación. Por favor, tómese el tiempo que necesite para leer la siguiente información y consultar lo que desee. Pregúntele a los/as investigadores/as de este estudio si hay algo que no le queda claro o si desea obtener más información.

Este proyecto sigue las recomendaciones éticas de la declaración de Helsinki.

Está subvencionado por el Ministerio de Ciencia e Innovación – Agencia Estatal de Investigación dentro de la convocatoria 2021 de Proyectos de Generación de Conocimiento en el marco del Programa Estatal para Impulsar la Investigación Científico-Técnica y su Transferencia, del Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2021-2023 (PID2021-126019NB-I00). Con él pretendemos identificar y analizar agentes, espacios y organizaciones que interactuaron en la generación de cambios en el sistema de salud español para atender a las necesidades planteadas por las enfermedades raras, así como las características de sus interacciones, durante la segunda mitad del siglo XX y las dos primeras décadas del actual.

Objetivo del estudio

El proyecto persigue los siguientes objetivos:

- Analizar los debates políticos que dieron lugar a las estrategias en enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud español, sus condicionantes internacionales, su idiosincrasia autonómica y los cambios y resistencias a su implantación.
- Interpretar el proceso de creación, funciones y significado de las instituciones para la investigación y asistencia a las enfermedades raras, entendidas como espacios de confluencia entre los distintos agentes implicados.
- Reconstruir el proceso de producción, tránsito, apropiación y transferencia de conocimiento científico sobre enfermedades minoritarias, con especial atención a la hemofilia, cromosopatías sexuales, enfermedades neuromusculares de baja prevalencia y déficit diagnóstico en enfermedades raras.
- Recuperar y analizar la memoria colectiva e individual de las personas vinculadas a movimientos sociales relacionados con cuatro problemas de salud minoritarios (hemofilia, cromosopatías sexuales, enfermedades neuromusculares de baja prevalencia y déficit diagnóstico en enfermedades raras), con especial atención a sus necesidades, reivindicaciones y logros.
- Analizar la agencia e interacción entre personas afectadas, medios de comunicación, profesionales e instituciones en la producción y difusión de imágenes para el conocimiento, estudio, visibilización y sensibilización sobre los problemas investigados, con atención a la representación en ellas de la discapacidad y el género.

Procedimientos

El proyecto se cimenta en diferentes teorías y tendencias historiográficas. Aquí destacamos los siguientes aspectos de interés para las personas participantes:

- a) Estudio de casos

Ante la imposibilidad de historiar 7.000 enfermedades raras, es preciso seleccionar problemas de salud representativos. El estudio de caso no se asocia a una enfermedad concreta sino a un grupo más amplio en los que encontramos variables -propias de la enfermedad, de los movimientos sociales o de las bases científicas y profesionales- que pueden ofrecer resultados significativos.

Justificación de los casos

- Hemofilia: elegida por ser hereditaria ligada al sexo y con acceso a terapias sustitutivas y terapia génica. Su visibilidad vinculada a las casas reales europeas es un factor modulador de interés, al igual que se carácter pionero en los movimientos asociativos en España y su particular posición durante la primera década de la pandemia de sida.

- Cromosopatías sexuales: cuentan con descripciones tempranas por sus frecuentes manifestaciones fenotípicas, suelen detectarse en la infancia y cuestionan los conceptos sexo/género. Los grados de discapacidad que producen pueden ser muy variables y crearon movimientos asociativos muy recientemente, permaneciendo invisibilizadas por otros problemas (como los de crecimiento).

- Enfermedades neuromusculares: casi todas pueden ser incluidas en la categoría enfermedades raras y son muy diversas entre sí, como lo es el grado y tipo de discapacidad que producen, así como sus causas, evolución y pronóstico. Sus movimientos asociativos han sido muy significativos, como los de la esclerosis lateral amiotrófica y, al igual que en el síndrome postpolio ponen de manifiesto las reticencias a definirse como enfermedad rara.

- Déficit diagnóstico: pese a ser una característica común a la mayoría de las enfermedades raras, la ausencia, el retraso y el error en el diagnóstico no han tenido entidad ni reivindicación específica hasta la última década, evidenciando el poder de la nosotaxia no sólo entre profesionales, sino también entre las propias personas afectadas organizadas por categorías médicas.

b) Fuentes de información

Como en todos los estudios históricos son múltiples. Destacamos aquí las fuentes orales:

Se recurre a ellas tras identificar instituciones (en todos sus niveles) e informantes clave. Entrevistas individuales y grupos focales. A) Personas afectadas por los problemas de salud objeto de estudio (pacientes, familiares, líderes de movimientos asociativos) B) Profesionales con responsabilidades institucionales (direcciones de laboratorios, centros, institutos, redes, programas, etc.) C) Dirigentes políticos (identificados tras el análisis de los debates parlamentarios).

El proyecto se desarrollará hasta final de agosto de 2025.

Principio de no maleficencia: Riesgos y molestias

La grabación y transcripción, en sus diferentes soportes, serán depositadas, archivadas y custodiadas en el Departamento de Ciencias Biomédicas y del Diagnóstico de la Universidad de Salamanca, conforme a la normativa vigente.

Toda la información generada en este estudio se empleará exclusivamente para los fines aquí especificados.

Principio de autonomía y beneficios de su participación: Participación y retirada voluntarias

Usted puede decidir libremente si desea o no tomar parte en este estudio, la participación es totalmente voluntaria. Puede decidir retirarse en cualquier momento y sin tener que dar explicaciones. Si decide participar, debe comprometerse a realizar lo mejor posible lo que le indique el equipo investigador.

Derecho a la información

La información generada puede dar lugar a publicaciones y comunicaciones en foros científicos y educativos. Por este motivo, le pedimos que exprese si desea conocerla.

Sí deseo obtener los resultados de la investigación que sean relevantes para mi.

No deseo recibir información.

La información se le hará llegar a través del correo electrónico personal que nos ha facilitado.

Confidencialidad y medidas de seguridad

Toda la información utilizada durante este estudio se tratará de manera estrictamente confidencial de acuerdo con la política de privacidad (ver hoja adjunta).

En ningún caso se juntarán los consentimientos otorgados, donde sí se identifica a los participantes, con las grabaciones y transcripciones en el caso de que se haya optado por el uso de pseudónimos o iniciales. En el uso que se realice de los resultados del estudio, con fines de investigación y/o publicación, se respetará siempre la debida anonimización de los datos de carácter personal, de modo que los participantes de la investigación sólo resultarán identificados o identificables según lo hayan expresado.

Datos de contacto del equipo investigador:

Nombre: Juan Antonio Rodríguez Sánchez

Correo electrónico: jarshm@usal.es

Teléfono: 616 60 77 21

POLÍTICA DE PRIVACIDAD

¿Quién trata sus datos?

El responsable del tratamiento de sus datos es:

Universidad de Salamanca

C.I.F. Q3718001E

C/ Patio de las Escuelas Menores, nº 1

C.P. 37008, Salamanca

¿Cómo puede contactar con nuestro delegado de protección de datos?

El delegado de protección de datos es la persona encargada de supervisar que cumplimos las normas sobre protección de datos y ayudarte. Si tienes alguna duda o consulta sobre cómo tratamos los datos puedes contactar con el delegado de protección de datos en: dpd@usal.es

¿Para qué tratamos sus datos? ¿Por qué y con qué base legal tratamos tus datos?

Trataremos sus datos con el fin de gestionar su participación en el Proyecto de Investigación. Sus datos serán tratados en virtud de:

Su consentimiento (artículo 6.1.a) RGPD), para participar en el Proyecto, y la publicación de los resultados, en su caso, con relación a las referencias biográficas cuya publicación pudiera ser necesaria en el Proyecto.

Cumplimiento de una misión realizada en interés público o en el ejercicio de poderes públicos conferidos al responsable del tratamiento (art. 6.1.e) RGPD) conforme a las competencias atribuidas a la Universidad en virtud de los artículos 1 y 39 y siguientes de Ley Orgánica 6/2001, de 21 de diciembre, de Universidades.

¿Con quién compartimos sus datos?

▪ Únicamente se comunicarán los datos sin necesidad de otorgar consentimiento a requerimiento de autoridades.

En estos casos, la Universidad antes de poner los datos a disposición de terceros se asegura de que estas autoridades solicitan y acceden a los datos de acuerdo con las Leyes.

¿Cuánto tiempo conservaremos los datos?

- Los datos se utilizarán durante toda la investigación hasta, en su caso, la emisión de un informe o la publicación de los resultados de la misma.
- La información se conservará debidamente bloqueada por los periodos adicionales necesarios para la prescripción de eventuales responsabilidades legales.
- La información con valor histórico se conservará de forma indefinida previa aprobación de la Comisión de Expurgo en virtud de lo regulado en la Ley 16/1985, de 25 de junio, del Patrimonio Histórico Español y la normativa específica aplicable en su caso

¿Cómo protegemos la información?

Como Administración pública, aplicamos las medidas técnicas y organizativas que nos dicta el Esquema Nacional de Seguridad. Este contempla una serie de recomendaciones para tratar de garantizar la seguridad de los sistemas de información y así evitar el robo, alteración o accesos no autorizados a datos.

En caso de subcontratación de servicios, exigiremos y velaremos para que el encargado del tratamiento aplique medidas análogas a las del Esquema Nacional de Seguridad.

¿Qué derechos tiene?

Para poder mantener en todo momento el control sobre sus datos tienes derecho a acceder a su información personal, así como a solicitar la rectificación de los datos inexactos o, en su caso, solicitar su cancelación o supresión. En determinadas circunstancias, y por motivos relacionados con su situación particular, podrá oponerse al tratamiento de sus datos. De igual forma, puede ejercer el derecho de limitación del tratamiento de su información personal, solicitándonos su conservación y también la portabilidad de sus datos.

El ejercicio de derechos es personal y por ello necesitamos identificarle de modo inequívoco. Puedes ejercer tus derechos de dos modos:

- Mediante el envío de un mensaje de correo electrónico.

Para ello, utilice esta dirección: dpd@usal.es. Únicamente atenderemos las solicitudes que se realicen desde cuentas de correo electrónicos proporcionadas por la Universidad de Salamanca o que consten en nuestras bases de datos previa identificación de su titular.

- Mediante la presentación de un escrito en nuestro Registro o por correo postal dirigido a:

Secretaría General

Universidad de Salamanca.

C.I.F. Q3718001E

C/ Patio de las Escuelas Menores, nº 1

C.P. 37008, Salamanca

Debes aportar la siguiente documentación acreditativa:

- Acreditación de la identidad del interesado mediante cualquier documento válido, como DNI o pasaporte.

- Nombre y apellidos del interesado o, cuando corresponda, de la persona que le represente, así como el documento acreditativo de tal representación.
- Petición en que se concreta la solicitud.
- Dirección a efectos de notificaciones, fecha y firma del solicitante.
- Documentos acreditativos de la petición que formulas, si corresponde.
- En caso de la rectificación o cancelación, indicación del dato a rectificar o cancelar y la causa que lo justifica.

¿Quién garantiza sus derechos? ¿Ante quién puede reclamar?

En caso de que desee presentar una reclamación u obtener información adicional sobre la regulación del tratamiento de datos personales en España, la autoridad competente es la Agencia Española de Protección de Datos (Jorge Juan, 6 28001-Madrid).

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PERSONAS CON PLENA CAPACIDAD

Título: *El sistema de salud español ante las enfermedades raras (1950-2019): profesionales y pacientes, investigación y asistencia (PID2021-126019NB-I00)*

Yo (*Nombre, Apellidos y DNI*) _____

He podido hacer preguntas sobre el estudio.

He recibido suficiente información sobre el estudio.

He leído la hoja de información que se me ha entregado.

Estoy informado del modo en que serán tratados mis datos.

He hablado con el Investigador Juan Antonio Rodríguez Sánchez.

Comprendo que mi participación es voluntaria.

Comprendo que puedo retirarme del estudio:

1º Cuando quiera.

2º Sin tener que dar explicaciones.

Acepto voluntariamente participar en el Proyecto y autorizo el uso de toda la información obtenida.

Entiendo que recibiré una copia firmada de este consentimiento informado.

Firma del/la participante

Fecha

Nombre y firma del/la investigador/a

Fecha

REVOCACIÓN DEL CONSENTIMIENTO

Revoco el consentimiento prestado en fecha _____ para participar en el proyecto titulado “*El sistema de salud español ante las enfermedades raras (1950-2019): profesionales y pacientes, investigación y asistencia*” y, para que así conste, firmo la presente revocación.

En _____, a _____ de _____ de 20____.

Firma del/la participante

Fecha

Nombre y firma del/la investigador/a

Fecha

CONSENTIMIENTO PARA EL TRATAMIENTO DE DATOS Y CESIÓN DE DERECHOS DE IMAGEN PARA LA INVESTIGACIÓN

D./Doña _____, con DNI _____, con pleno conocimiento y facultades, autorizo:

- El tratamiento de los datos para los fines de la investigación descrita en el documento de Consentimiento Informado adjunto a la presente autorización.
- La fijación, grabación y uso de imágenes.

a.- Fines generales del tratamiento de datos.

Trataremos sus datos con el fin de gestionar su participación en el Proyecto de Investigación titulado “*El sistema de salud español ante las enfermedades raras (1950-2019): profesionales y pacientes, investigación y asistencia (PID2021-126019NB-I00)*”. Sus datos serán tratados en virtud de:

- Su consentimiento (artículo 6.1.a) RGPD), para participar en el Proyecto, para el tratamiento de su imagen y la publicación de los resultados, en su caso, con relación a las referencias biográficas cuya publicación pudiera ser necesaria en el Proyecto.
- Cumplimiento de una misión realizada en interés público o en el ejercicio de poderes públicos conferidos al responsable del tratamiento (art. 6.1.e) RGPD) conforme a las competencias atribuidas a la Universidad en virtud de los artículos 1 y 39 y siguientes de Ley Orgánica 6/2001, de 21 de diciembre, de Universidades.

b.- Registros de imagen o sonido.

En el marco de la investigación se obtendrán registros de audio o vídeo. Ud. autoriza a la Universidad de Salamanca al uso, edición, difusión y explotación de las imágenes exclusivamente para fines docentes y de investigación. En caso de utilización, se asegurará que el afectado nunca sea identificado por su nombre ni mediante información alguna que le haga identificable, salvo que conste consentimiento expreso y específico al efecto.

Todo ello con la única salvedad y limitación de aquellas utilizaciones o aplicaciones que pudieran atentar a los derechos garantizados en la Ley Orgánica 1/1982, de 5 de mayo, de Protección Civil al Derecho al Honor, la Intimidad Personal y familiar y a la Propia Imagen, así como del pleno respeto de las previsiones específicas del art. 4 de la Ley Orgánica 1/1996, de 15 de enero, de protección jurídica del menor.

c.- Otra información relevante para la garantía de derechos en materia de protección de datos:

¿Quién es el responsable del tratamiento?

El responsable del tratamiento de sus datos es:

Universidad de Salamanca

CIF: Q-3718001-E

C/ Patio de las Escuelas Menores, nº 1

C.P. 37008, Salamanca.

¿Cómo obtenemos la información personal?

Mediante la formalización de este impreso de consentimiento.

¿A quiénes comunicamos o cedemos los datos? Destinatarios de la información.

Los datos no serán comunicados ni cedidos a ningún tercero, salvo que los mismos sean exigibles por los Jueces y tribunales u otra autoridad pública en el ejercicio de sus funciones y de acuerdo con lo dispuesto en la normativa específica aplicable en su caso.

¿Durante cuánto tiempo conservamos los datos?

Los datos personales proporcionados se conservarán durante el periodo de desarrollo del proyecto de investigación.

La información se conservará debidamente bloqueada por los periodos adicionales necesarios para la prescripción de eventuales responsabilidades legales.

La información con valor histórico se conservará de forma indefinida previa aprobación de la Comisión de Expurgo en virtud de lo regulado en la Ley 16/1985, de 25 de junio, del Patrimonio Histórico Español y la normativa específica aplicable en su caso.

¿Cómo protegemos la información?

Como Administración Pública, aplicamos las medidas técnicas y organizativas que nos dicta el Esquema Nacional de Seguridad. Este contempla una serie de recomendaciones para tratar de garantizar la seguridad de los sistemas de información y así evitar el robo, alteración o accesos no autorizados a datos.

¿Cómo puede ejercer los derechos regulados?

Para poder mantener en todo momento el control sobre sus datos tienes derecho acceder a su información personal, así como a solicitar la rectificación de los datos inexactos o, en su caso, solicitar su cancelación o supresión. En determinadas circunstancias, y por motivos relacionados con su situación particular, podrá oponerse al tratamiento de sus datos. De igual forma, puede ejercer el derecho de limitación del tratamiento de su información personal, solicitándonos su conservación y también la portabilidad de sus datos.

El ejercicio de derechos es personal y por ello necesitamos identificarle de modo inequívoco. Puede ejercer sus derechos de dos modos:

- Mediante el envío de un mensaje de correo electrónico.

Para ello, utilice esta dirección: dpd@usal.es. Únicamente atenderemos las solicitudes que se realicen desde cuentas de correo electrónicos proporcionadas por la Universidad de Salamanca o que consten en nuestras bases de datos previa identificación de su titular.

- Mediante la presentación de un escrito en nuestro Registro o por correo postal dirigido a:

Secretaria General

Universidad de Salamanca

C/ Patio de las Escuelas Menores, nº 1

C.P. 37008, Salamanca.

Debe aportar la siguiente documentación acreditativa:

- Acreditación de la identidad del interesado mediante cualquier documento válido, como DNI o pasaporte.
- Nombre y apellidos del interesado o, cuando corresponda, de la persona que le represente, así como el documento acreditativo de tal representación.
- Petición en que se concreta la solicitud.
- Dirección a efectos de notificaciones, fecha y firma del solicitante.
- Documentos acreditativos de la petición que formulas, si corresponde.
- En caso de la rectificación o cancelación, indicación del dato a rectificar o cancelar y la causa que lo justifica.

¿Quién garantiza los derechos? ¿Ante quién puede reclamar?

En caso de que desee presentar una reclamación u obtener información adicional sobre la regulación del tratamiento de datos personales en España, la autoridad competente es la Agencia Española de Protección de Datos (Jorge Juan, 6 28001-Madrid).

Fdo. _____

ANEXO 10. COMPROMISO CONFIDENCIALIDAD



SECRETARÍA GENERAL
Delegado de Protección de Datos

Compromiso de Confidencialidad y de no reidentificación de los investigadores.

1.- Compromiso de seguridad y confidencialidad

COMPROMISO DE SEGURIDAD Y CONFIDENCIALIDAD

El abajo firmante, vinculado al proyecto de investigación «*El sistema de salud español ante las enfermedades raras (1950-2019): profesionales y pacientes, investigación y asistencia*» (PID2021-126019NB-I00), por parte de la Universidad de Salamanca,

DECLARA,

Que participa en el trabajo de investigación mencionado.

Que, los datos relacionados con el desarrollo del Proyecto de investigación se recibirán anonimizados, pseudonimizados o con nombre y apellidos.

Que, tanto en relación con la garantía del deber de seguridad respecto de los datos como respecto de la aplicación de medidas de seguridad para evitar accesos indebidos a los datos pseudonimizados y el riesgo de re-identificación, el investigador se compromete a guardar secreto profesional y garantizar la seguridad respecto de los mismos, obligaciones que subsistirán aun después de finalizar sus relaciones con el citado proyecto.

En virtud de ello se comprometen a aplicar y a cumplir las siguientes medidas:

PSEUDONIMIZACIÓN.

A tratar los datos pseudonimizados y a no desarrollar ninguna acción con la intención de reidentificar a los interesados. Asimismo, en caso de apreciar en el *dataset* datos que pudieran generar algún riesgo de reidentificación lo comunicarán inmediatamente al responsable del Proyecto y, en su caso, al Delegado de Protección de Datos de la Universidad.

MEDIDAS DE SEGURIDAD Y PRIVACIDAD.

El equipo de investigación realiza el tratamiento de datos utilizando medios o equipos que administran y garantizará la adecuada seguridad ajustándose a los siguientes criterios.

A los efectos de estas medidas toda la información personal o pseudonimizada se considera confidencial o restringida.

1. SEGURIDAD EN EL USO DE MEDIOS INFORMÁTICOS.

2. No se almacenarán recursos que contengan datos personales en medios privados propios.
3. Se utilizarán las unidades para el almacenamiento de información o medios análogos autorizados por la universidad.

2. CONTROLES DE ACCESO FÍSICO Y LÓGICO



4. La información se almacenará en medios, recursos o áreas sólo accesibles a personas autorizadas.
5. Cada usuario podrá acceder exclusivamente a los recursos y sistemas de información autorizados.
6. Los ordenadores y equipos vinculados al desarrollo del proyecto deberán disponer de un sistema de validación de usuario y contraseña.
7. En caso de ausencia del puesto de trabajo en espacios que no excluyan a terceros debe procederse al bloqueo del puesto que en todo caso deberá producirse automáticamente tras 15 minutos de inactividad. En particular, cuando se trate de ámbitos como una biblioteca el propio usuario deberá bloquear el acceso al abandonar el puesto.
8. En el diseño del puesto de trabajo se asegurará que la pantalla no resulte accesible o legible para terceros no autorizados.
9. Debe procederse a apagar el ordenador al finalizar el periodo de trabajo, así como evitar el uso del mismo por terceras personas.
10. Las contraseñas no deben ser almacenadas en ficheros legibles, macros, PCs sin control de acceso o ningún otro lugar donde puedan ser accedidas por personas sin autorización.
11. Es recomendable proceder al cambio de contraseñas periódicamente cuando lo solicite el sistema, o en todo caso a iniciativa propia. Siempre deberá utilizar contraseñas seguras que incorporen ocho o más caracteres, mayúsculas, números o signos y que no deben ser palabras, nombres o conceptos. Se considera que el periodo razonable de cambio de una contraseña abracará como mínimo ciclos de seis meses.
12. Nunca se facilitarán los datos de usuario y contraseña a ningún tercero.
13. El acceso remoto a los sistemas de información de la Universidad de Salamanca deberá realizarse a través de la red privada virtual o bien a través de los medios seguros que proporciona la Universidad. El usuario aplicará al equipo que utilice las normas de seguridad contenidas en este apartado para los equipos ubicados en puestos de la Universidad de Salamanca.

3. USO, MANTENIMIENTO Y DESTRUCCIÓN DE DISPOSITIVOS O SOPORTES QUE CONTENGAN INFORMACIÓN PROTEGIDA

14. Cuando ello fuera posible la información objeto de tratamiento en soporte no automatizado (papel) se almacenará en dispositivos cerrados con llave o en salas o despachos habilitados por la Universidad de Salamanca y de acceso exclusivo para las personas autorizadas. Durante su utilización se encontrará siempre bajo la custodia de un usuario autorizado.
15. Como regla general, se recomienda no sacar la documentación de trabajo fuera de los despachos y espacios físicos destinados al mismo.
16. No se debe dejar abandonada información en la impresora, fax o dispositivos similares, o desatendida en el puesto de trabajo.
17. Cuando la información sea calificada como restringida o confidencial deberá guardarse en los lugares designados al efecto por el usuario al final de la jornada y, en



todo caso, al abandonar el puesto cuando su conformación no permita que esté bajo el control de algún usuario.

18. Antes de abandonar salas comunes o permitir que alguien ajeno entre, se limpiarán adecuadamente las pizarras de las salas de reuniones o despachos que contuvieran información relacionada con el proyecto, cuidando que no quede ningún tipo de información sensible o que pudiera ser reutilizada.

19. La impresión o fotocopia de documentos debe limitarse únicamente a aquellos que sean estrictamente necesarios y preferiblemente a doble cara. Los documentos desechados, incluidas las fotocopias erróneas no podrán ser reutilizados cuando contengan datos personales o información confidencial o restringida debiéndose proceder a su inmediata destrucción.

20. En el caso de reutilización de documentos impresos el usuario comprobará previamente que éstos no contienen datos de carácter personal, comunicando la incidencia en caso contrario.

21. La destrucción de cualquier tipo de soporte automatizado (CD, DVD, Disco duro, Pen-drive, etc.) o manual (papel, cintas de vídeo, etc.) se realizará de forma que los datos que contenían no sean recuperables y en su caso a través de los procedimientos establecidos.

22. No podrán donarse soportes informáticos que contengan información protegida a ningún tercero sin que previamente se haya realizado un borrado completo del mismo.

23. Queda prohibido alojar información confidencial o restringida propia de la Universidad de Salamanca en servidores externos en la “nube” no ofrecidos por la propia institución, en particular cuando se trate de datos personales contenidos en los sistemas de información. Para ello se hará uso de los espacios de disco corporativos.

24. El usuario es responsable de un uso adecuado de los dispositivos portátiles. Debe mantenerlos bajo su custodia y no permitir su uso a ningún tercero. Si se conecta externamente a la Universidad debe hacerlo siempre mediante la red privada virtual VPN. Si el dispositivo fuese robado o extraviado debe notificarse inmediatamente a la Universidad de Salamanca, siguiendo el Procedimiento de Gestión de Incidencias.

4. CORREO ELECTRÓNICO Y RED CORPORATIVA

25. El envío de datos o información a terceros (cesión de datos), por medio del correo electrónico, transferencia SFTP o equivalente deberá estar autorizada, por el Responsable para la finalidad exclusiva para la cual sea necesario. Cuando la información sea calificada como confidencial sólo será admisible mediante un procedimiento que impida accesos no autorizados.

26. No deben abrirse correos electrónicos no solicitados, de remitentes desconocidos o de remitentes conocidos que puedan levantar sospechas. Asimismo, no deben ejecutarse archivos no confiables.

27. El usuario se hace responsable de los accesos a Internet que puedan comprometer la seguridad del equipo.

28. El acceso a información corporativa se realizará a través de la red de datos corporativa. También se realizará mediante la Intranet, cuyo acceso estará limitado a los usuarios que deban usarla mediante autenticación por nombre de usuario y contraseña.



5. RECURSOS INFORMÁTICOS

29. Todo usuario debe mantener actualizados los sistemas operativos, antivirus y cortafuegos (firewalls) de su equipo de trabajo mediante actualizaciones automáticas y en todo caso de acuerdo con los procedimientos consultables a través del Centro de Atención al Usuario.

6. INCIDENCIAS DE SEGURIDAD

30. El usuario debe comunicar cualquier Incidencia de Seguridad que a su juicio ponga en peligro información protegida mediante notificación al responsable de seguridad de la Universidad de Salamanca.

7. PUBLICACIÓN.

31. La publicación de contenidos relacionados con el proyecto se limitará a los documentos o informaciones de carácter público o en todo caso a aquellos para los que se haya obtenido la debida autorización.

32. La información publicada debe garantizar los principios de proporcionalidad, autenticidad e integridad. En todo caso, no se publicará información que pueda lesionar la dignidad de las personas y en particular de los menores de edad que en ningún caso podrán ser identificados o identificables.

8. AUTORIZACIONES.

33. La recogida de información personal o corporativa, así como la captación de imágenes y sonidos sólo será posible cuando se haya obtenido previamente la debida autorización.

34. En caso de los menores o incapaces esta autorización corresponderá al padre, madre o representante o tutor legal, en su caso previa información a los responsables del centro educativo o equivalente.


Y, a tal efecto lo firma en Salamanca a fecha de firma electrónica.



2.- Compromiso de no re-identificación de los investigadores de la USAL.

Juan Antonio Rodríguez Sánchez, con DNI núm. 24.894.455-Z, investigador principal del Proyecto de investigación « *El sistema de salud español ante las enfermedades raras (1950-2019): profesionales y pacientes, investigación y asistencia*» (PID2021-126019NB-I00), me comprometo a que el equipo investigador no desarrollará actividad alguna dirigida a la re-identificación de los datos objeto de tratamiento en la ejecución de las tareas objeto de este proyecto de investigación.

Y a tal efecto lo manifiesta en Salamanca a fecha de firma electrónica.

NOMBRE	DNI	FIRMA
Juan Antonio Rodríguez Sánchez	24894455-Z	RODRIGUEZ SANCHEZ JUAN ANTONIO - 24894455Z  Firmado digitalmente por RODRIGUEZ SANCHEZ JUAN ANTONIO - 24894455Z Fecha: 2023.08.02 06:24:32 +02'00'

ANEXO11. FICHA DE REGISTRO DE ENTREVISTA

Día: ___ / ___ / ___

Hora: _____

Lugar de la entrevista: ___ ___

Nombre de la persona entrevistada:

Sexo: _____

Edad: _____

Estado Civil: _____

Situación familiar (hijos, padres, otros): _____

Estudios: _____

Profesión: _____

Situación laboral: _____

Relación: persona afectada, familiar, otros. Madre hijo XYY

Grado de discapacidad: _____

Dirección: _____

Teléfono: _____

Correo-electrónico: _____

Dispone de material adicional de interés para la investigación:

Sí

No

Observaciones / Impresiones generales:

ANEXO 12. CODIFICACIÓN DE ENTREVISTAS

GLOSARIO

- Asociacionismo: tendencia de reunir a personas cercanas a una enfermedad o síndrome con el fin de crear redes de asociaciones
- Atención médica: acto de servicio médico que abarca diagnóstico, seguimiento, informar, vinculación.
- Bienestar social: bien público universal, prestación de ayudas al necesitado.
- Comportamiento criminal: conductas antisociales, agresivas hacia sí mismo o los demás
- Cubrir bajo el paraguas de otro trastorno: utilización de otros trastornos como en este caso TEA o TDAH para no mencionar el síndrome
- Culpar al cariotipo “Blame it on the karyotype”: utilizar un diagnóstico de cromosopatía como pretexto para explicar cualquier trastorno o comportamiento de la persona afectada.
- Estigma: indicador de connotaciones negativas sobre un trastorno, lleva al ocultamiento y secretismo por rechazo social.
- Huella digital: opinión creada a través de medios digitales que deja una impresión duradera en el imaginario social
- Lenguaje: código de signos que permiten expresarse
- Madre/paciente experto: Persona con gran conocimiento a cerca de un trastorno o enfermedad debido a su propia experiencia como afectado o cuidador.
- Resignificación positiva: dar otro significado a una definición en beneficio propio (superhombre)
- Resiliencia: capacidad de adaptación a situaciones adversas, sacando un aprendizaje o empoderamiento.

CATEGORÍAS DE CÓDIGOS

- **Problemas sociales/Comportamiento y mecanismos del comportamiento:** comportamiento criminal, criminales, psicología criminal.
- **Estigma:** sentimiento de vergüenza, ocultamiento, bajo paraguas TEA/TDAH, compartir diagnóstico, desconocimiento. Huella digital. Incertidumbre futura.
- **Lenguaje:** formas de referirse al síndrome, sinónimos XYY y connotaciones.
- Asociación con otras patologías y cromosomopatías
- **Estructuras genéticas:** Culpar al cariotipo “Blame it on the karyotype”
- **Resignificación positiva**
- **Madre/Paciente experto**
- **Organización y gestión:** asociacionismo; búsqueda de ayuda, motor de investigación, batallar, exigir, buscar. Apoyo emocional.
- **Atención médica:** seguimiento, información. Profesionales e instituciones vinculados al síndrome
- **Política y bienestar social:** solicitud de ayudas: médicas, académicas, ley de dependencia
- **Ciencias de la información/Interés:** medios, redes sociales, representación, investigación, comunidad científica, población general. Desinformación. Huella digital.