Unique

Understanding Chromosome & Gene Disorders

三 X 染色体综合症

或称

三染色体 X 综合症

rarechromo.org

三 X 染色体综合症

三 X 染色体综合症（又译作「三 X 综合症」、「X 染色体三体症」或「三染色体 X 综合症」）是一种只影响女性的遗传疾病，患有三 X 染色体综合症的女性均多了一条 X 染色体。

大多数人都有 46 条染色体，它们由紧密盘绕的 DNA 组成，这些基因促使身体的正常发育和运作，其中 22 对染色体被编为 1 至 22 号，其余两条为性染色体。在男性体内的性染色体是不同的，它们分别称为 X 和 Y，故我们常称男性的染色体为 46,XY；女性通常有两条 X 染色体，故称之为 46,XX。而患有三 X 染色体综合症的女性都会有一条额外的 X 染色体，即是她们一共有三条 X 染色体。三 X 染色体综合症有时会被称为 47,XXX。

三 X 染色体综合症有多常见？

数据显示每 100 名女性当中便有 1 名患有三 X 染色体综合症。按此推算，2013 年世界上约有 350 万名女性拥有一条额外的 X 染色体，但当中大多数（约 90%）却从不知道自己拥有这条额外的染色体。估计在英国、美国和澳洲分别约有 31,800 名、158,500 名和 11,600 名女性患有三 X 染色体综合症。在撰写本小册子时，Unique 已有超过 137 名患有三 X 染色体综合症的会员，她们的年龄介乎出生和 66 岁之间。此外，也有其他专门支持三 X 染色体综合症患者的网上支持小组，部分已列于本小册子的尾页。

镶嵌型三 X 染色体综合症

大多数患有三 X 染色体综合症的女性的体内细胞中都有一条额外的 X 染色体，但是有些患有三 X 染色体综合症的女性除了拥有具有 3 条 X 染色体的细胞外，也有具有不同 X 染色体数量的细胞。这种情况名为镶嵌现象，而这些镶嵌现象会改变三 X 染色体综合症对患者的影响。

以下是最常见的几种三 X 染色体综合症镶嵌现象：

47,XXX/46,XX - 一般而言，这种形态的三 X 染色体综合症的影响会相对温和，这是因为身体的某些组织中仍然存在具有正常数量的 X 染色体的细胞。

45,X/47,XXX - 这本质上是透纳氏综合症（Turner Syndrome；TS）的镶嵌型态；不过当 47,XXX 细胞较 45,X 细胞的比例较高的时候，具有额外 X 染色体的细胞的存在通常会缓和透纳氏综合症的病征。

47,XXX/48,XXXX - 一般而言，具有这种染色体序列的女性会显示出三 X 染色体综合症（47,XXX）和四 X 染色体综合症（48,XXXX）的症状。由于患有这两种疾病的人有很大的差异，故拥有这种镶嵌现象的患者亦然。Unique 有一份专门介绍四 X 染色体综合症的小册子可供参考。

关于三 X 染色体综合症

我们透过研究一群拥有一个额外 X 染色体的女性，逐步认识三 X 染色体综合症。在 1960 年代，全球 6 所研究中心合共有接近 200,000 名新生婴儿接受了染色体检查，其中拥有三 X 染色体综合症的婴儿被长期追踪逾 20 年。这些女性正是我们对三 X 染色体综合症认知的主要来源。

由于这群女性并不是因为身体有异常而被确诊，所以针对她们的成长研究并无任何偏颇。然而这群女性中，真正被跟进到成年的只有极少数。例如直至 1999 年，爱丁堡的研究中心只有 16 名患有三 X 染色体综合症的女性仍被跟进研究。事实上，从 1960 年代起，社会状况也发生了许多变化。

时至今日，我们通常有两种方法来检验出这条额外的 X 染色体。（一）当孕妇需要进行羊膜穿刺术时，其原因通常是基于她的年龄较大：这一组群的数据同样是没有偏颇的。（二）婴儿、女孩或妇女因发育或健康问题而需接受调查：这组群的数据偏向异常，不能客观地展示出三 X 染色体综合症如何影响女孩和妇女。然而，这些信息仍有可能对家庭有所帮助。

数据源

这份小册子的数据源自医学文献、一项近期在英国进行，关于具有额外性染色体的儿童发育的研究（DIESC 研究）、Unique，以及一项由英国三 X 染色体综合症支持小组与当时研究性染色体异常的权威，已故雪莉拉特克利夫博士合作进行的有关 43 个产前确诊的家庭调查。

参考书目

本小册子的内容引用自各医学文献。如欲查阅各摘要或全文，可往 PubMed 网站 (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed) 寻找首席作者和出版日期的纪录，或向 Unique 索取。本小册子特别引用了 Nicole Tartaglia 医师与其同僚所撰写的文章 *A review of trisomy X (47,XXX)*，并于 2010 年在 *Orphanet Journal of Rare Diseases* 刊登 (doi:1186/1750-1172-5-8)。这是一份宝贵和全面的指南，读者可于 PubMed 网站公开阅览。本小册子亦引用了精神科医师 Maarten Otter 与其同僚在 2009 年于 *European Journal of Human Genetics* 中发表的文章 *Triple X syndrome: a review of the literature* (doi:10.1038/ejhg.2009.109) (Otter 2009)。

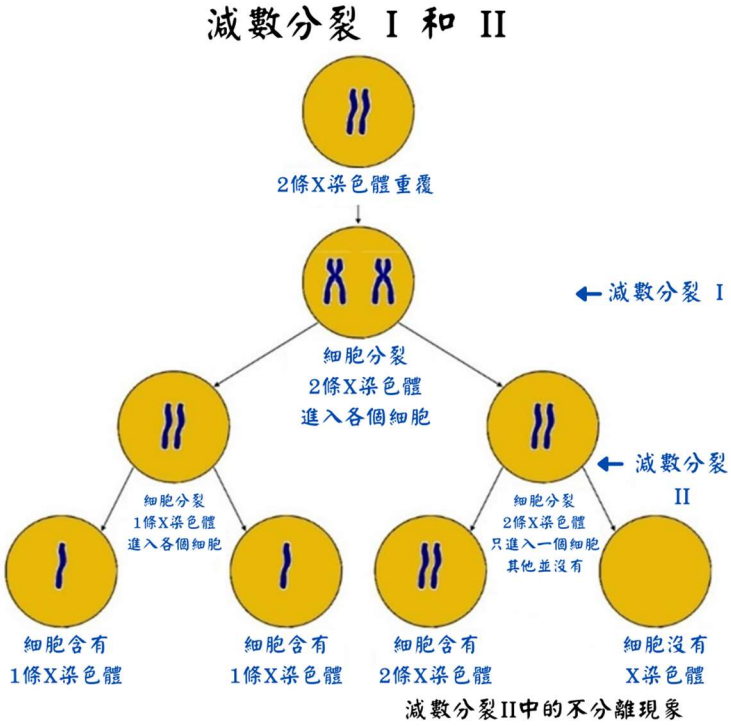
典型三 X 染色体综合症的症状

三 X 染色体综合症对个别女性的影响各有不同。有些女性几乎不受影响，有些女性则可能有比较明显和严重的症状。最典型的症状如下：

- 言语发展迟缓
- 需要额外学习支持
- 在 4–13 岁之间急速发育，尤其是腿部会特别长
- 在学龄期间容易因交友困难而受打击，这种情况会在青春期恢复正常
- 更容易受到行为和社交压力的打击
- 轻度身体发育延迟

是什么原因导致三 X 染色体综合症？

大多数三 X 染色体综合症个案的病发原因至今未明。正常女孩子会分别继承一条来自母亲和父亲的 X 染色体。而患有三 X 染色体综合症的女孩子则会从父母中其中一方继承一条额外的 X 染色体，不过在来自母亲的案例更为常见。早期的研究显示，怀有三 X 染色体综合症婴儿的母亲的平均年龄是 33 岁，较平均孕妇年龄为高（Otter 2009）。尽管如此，亦有不少患有三 X 染色体综合症的婴儿是由较年轻的母亲所生。在卵子形成的过程中，一对染色体通常会进行分裂，因此每个细胞都有一条 X 染色体。若细胞在分裂的过程中出错，一颗卵子内便有可能携有两条 X 染色体。这种类型的意外被称为不分离现象。由于这颗卵子会被一颗拥有一条 X 染色体的精子受精，所以这颗受精卵最终会发育成一名拥有三条 X 染色体的婴儿。在大约五分之一的案例中，这种错误（染色体不分离现象）会在卵子受精后发生，并经细胞复制成为胚胎、胎儿，直至婴儿诞生（Tartaglia 2010）。



是母亲的错吗?

不，三 X 染色体综合症是个随机发生的情况。事实上，我们并没发现任何有关环境、饮食、工作场所或生活方式而导致的性染色体变异（例如三 X 染色体综合症）的迹象。孕妇在怀孕之前或是怀孕期间做的任何事情都不会导致胎儿患上三 X 染色体综合症，而且我们亦无任何预防的办法。

诊断

绝大多数患有三 X 染色体综合症的女性从来都不知道她们多了一条 X 染色体。通常在产前检查其他染色体疾病的时候（如唐氏综合症），这条额外的染色体才会被发现。

有时这条额外的 X 染色体会在出生后才被发现。例如在女孩因不寻常的身体特征或发育而接受检查的时候，便有可能发现这条额外的 X 染色体。三 X 染色体综合症的症状可以极之轻微，导致一些女性迟迟才被确诊。

外表

大部分患有三 X 染色体综合症的女性都过着正常的生活，她们会就读主流的学校，有着正常的工作和小孩，寿命也和正常人相若。

不过拥有三条 X 染色体的女性和拥有两条 X 染色体的女性在一些身体特征上还是有些差异的，而这些差异大部分跟人与人之间的正常差异一样。

婴儿

患有三 X 染色体综合症的婴儿在刚出生的时后的样子和一般婴儿没有区别，因为那时候她们身上并没有任何能推断她们有三 X 染色体综合症的特征。比如说一名患有 47,XXX 的婴儿的平均体重是 3 公斤左右(6 磅 10 盎司），这比有两条 X 染色体的婴儿轻 400–500 克（14–18 盎司）。在一般情况下，她们的头部体积平均都会比一般婴儿小一点（Otter 2009）；肌肉的张力也可能会偏低，所以无力抓紧东西。

平均而言，患有三 X 染色体综合症的婴儿在出生后两个月就懂得微笑，纪录中最早的是出生后一个月，而最晚的是六个月（Triple X syndrome group 2006）。她们绝大多数都是母乳喂哺的，没有一个需要喉管喂食（Triple X syndrome group 2006）。

开始行走

和一般的女孩子相比，患有三 X 染色体综合症的女孩可能会比较晚开始爬行和尝试行走，但每个人的情况都有着巨大的差异。在一般情况下，她们会在出生后 10 个月左右（差异范围是 5–20 个月之间）开始爬行，16–18 个月学会走路（已知的范围是 9–36 个月）（Triple X syndrome group 2006; Tartaglia 2010）。尽管她们有先天性的不足，这些女孩都能在学龄的时候进行个人和团队运动（DIESC 2009；Linden 2002；Pennington 1980）。

在大部分的案例中，她们学习进度延迟的原因是她们的运动协调能力出现了问题，另有一小部分则是她们有持续性的低肌肉张力和关节弯曲（Triple X syndrome group 2006；Tartaglia 2010）。在 24 名 0–5 岁女孩中，有四分之一的女孩肌肉张力偏低，影响着身体的不同部位。每 4 个有关节异常弯曲和低肌肉张力的女孩中，有 3 个较晚学会步行，她们在 18 个月后才迈出第一步。在一个有 25 名 6–10 岁女孩的小组中，其中 10 名出现张力减退（低肌肉张力），同样地影响身体各部分。在 11–16 岁的小组中，有 3/17 的女孩因腹部肌肉松弛而导致有腹部突出的症状（Triple X syndrome group 2006）。亦有其他研究表明，以大体来说这些女孩更容易疲倦（Otter 2009）。

【行走中的女生】
左上 5 岁；左下 9 岁；中 7 岁；右 11 岁

有些女孩会在规划行走的时候出现困难，因而可能导致复杂的肌肉序列问题，例如运动所需的肌肉序列。尽管如此，我们普遍发现女孩们的大肌肉（运动）和细肌肉（手眼）协调似乎都得到很好的保护和发展 (DIESC 2009; Otter 2009; Salbenblatt 1989)。也有进一步的研究显示，这些女孩拥有完好的精细运动协调和良好的感觉运动整合 (Linden & Bender 2002; Salbenblatt 1989; Robinson 1990)。四分之一家庭曾向 DIESC 的研究人员示，他们的女儿擅长运动。不少家庭告诉研究人员，当他们的女儿坚持活动，她们不仅能增强肌肉力量，也能享受游泳、跳舞和骑马等活动。尽管如此，这些女孩们的精细和大运动能力较其兄弟姊妹的差。她们的笔迹或较缭乱，使用餐具时亦有可能出现不协调和笨拙的情况。

日常行为

许多患有三 X 染色体综合症的女孩需要比一般人更长的时间来通过便盆训练。他们平均需要大约 36 个月（范围由 12 个月到 10 年）才能完成训练，其中大多数会在四年内完全熟悉如何使用便盆。她们通常在第四年就会停止尿床，平均 44 个月，但是这个差异很广，从 18 个月到六年以上（Triple X syndrome group 2006）。

16 岁

DIESC 研究发现，患有三 X 染色体综合症的女孩在理解金钱、时间、游戏和休闲技能方面与她们的姐妹水平相同（DIESC 2009）。

对比起她们的兄弟姐妹，这些女孩会在许多日常工作中遇到更多困难，但仍然能表现出在该年龄可接受的能力范围。

学习说话

患有三 X 染色体综合症的女孩通常会比较迟开始学习说话，但是她们能说出其年龄层应学会的词汇。一般来说，她们在一周岁前后便能说出她们的第一个单词，并在她们两周岁左右说出第一句话。

大约有一半的女孩在理解和说话方面比较迟缓，四分之三的女孩在学习语言方面遇上困难。有研究表明，40–90%的女孩受益于言语治疗。我们并不肯定什么年龄最适合言语治疗，但有人说越早越好，因为早期治疗不但没有害处，而且可能还会带来一些好处。(Linden 2002 Triple X syndrome group 2006; Otter 2009; Tartaglia 2010).

5 岁

不论有没有时间限制，这些女孩可能会觉得检索单词是一件很困难的事情。与她们年龄相仿的兄弟姐妹相比，她们会使用较简单的语法，对字词含义的理解也更窄。在其他类型的交流方面，例如个人兴趣和非语言沟通则似乎不受这条额外的 X 染色体影响。DIESC 研究发现 47,XXX 的女孩在了解语言结构方面显得更为困难，例如她们难于表达自己或理解复杂的句子。但在其他方面，例如何时要恰当说话、轮流说话等礼仪，她们都没有遇上困难。

家庭报告指出，他们的女儿十分健谈，但比起她们的兄弟姐妹，她们只能使用有限词汇 (DIESC 2009)。在 25 名 6–10 岁女孩中，几乎半数女孩有着言语迟缓。在 17 名 11–16 岁的女孩中，则只有两人仍在接受言语治疗（Triple X syndrome group 2006）。

不少家庭在一个 Unique 举办的学习日中提出，唱歌、复诵和有节拍的音乐有助提升言语能力。有些人则说他们的女儿对嘈吵的噪音反应特别大（Unique）。

学校和学习

接近 70%的 47,XXX 女孩在主流学校中表现良好，但她们大多数在阅读方面接受一对一教学，而且她们或需在其他科目中（如数学）寻求额外帮助。她们对早期学习支持的需求可能会十分显著，不过适当的早期学习支持似乎有助她们在青少年时期间维持教育水平 (Otter 2009; Triple X syndrome group 2006)。

12 歲

DIESC 研究发现，55%在出生或一岁前被诊断出患有三 X 染色体综合症的女孩在学习上完全没有问题。而在较晚确诊的女生中（极可能是具偏见的样本），18%的女孩表示没有学习困难。

大多数家庭表示他们的女儿很享受上学，而且很多女孩特别喜欢数学和英文拼写。在出生前就被诊断的女孩中，超过 30%表明有特殊学习需要，但她们却很少就读特殊小组或学校。这似乎表示她们在学习上遇到的困难都相对轻微（DIESC 2009）。

总体而言，DIESC 研究发现，在出生或一岁前就被诊断为 47,XXX 的女孩中，约有 14%表示有特殊学习需要。在较晚确诊者中，则有 50%表示有特殊学习需要。

患有三 X 染色体综合症的女孩在学习阅读和写作方面通常比一般女孩稍为困难，而一对一教学通常能有助克服这些难题。DIESC 研究发现，接受一对一教学的女孩在阅读和写作能力方面都相对较好。

尽管如此，她们之间仍有机会出现细微差异，患有三 X 染色体综合症的女孩在专注力和集中精神方面似乎有所困难，但她们并没有将这些困难转化为坐立不安或多动症。相对地，她们可能会很容易分神，她们亦可能会比预期更难完成一些任务（DIESC 2009; Tartaglia 2010）。

畢業禮

近 70%女生在校表現良好

患有三 X 染色体综合症的女孩有时难以牢记她们最近学会的东西，她们或需把信息重复多次才能巩固记忆（Triple X syndrome group 2006）。

当患有三 X 染色体综合症的女孩在进行智力测试时，她们通常在口试中较其他人低 20 分左右，以及在能力测试中低 15 分左右。

约 60%的女孩智商超过 90，但她们在语言部分的表现普遍较弱，只有大约 30%的女孩在语言智商测试中能够高于 90 分。

这种程度的差异在兄弟姐妹之间很常见，但是一个患有三 X 染色体综合症的女孩很有可能会意识到她在某些学习方面会有更多挣扎。这或会影响她的自尊心，不过这些影响通常会在她们离开学校后逐渐得到改善（Otter 2009）。

学校与朋友

患有三 X 染色体综合症的女孩的家人都形容她们非常有爱心和善良，她们对动物和年幼的孩子尤其有爱心。她们经常被形容为十分有趣，而且大部分都有亲密的朋友。她们的社交能力一般都在她们年龄的预期范围内 — 她们了解别人、有礼貌、能应对转变和有危险意识，她们的行为与兄弟姐妹比较只有些微差异。她们还表现出良好的人际交往能力，对情绪充分理解和清楚如何维系友谊。但一些父母评论说，她们的女儿有过分关爱他人的倾向（DIESC 2009）。

一些患有三 X 染色体综合症的女孩确实在学校很难交到朋友。这种情况早在学龄前就会开始，这导致患有三 X 染色体综合的女孩可能比其他学生显得不成熟。

良好的社交能力

有爱心和善良

早期的语言困难可能是造成一些女孩在交友方面遇到困难的主因。一般来说，她们能与成年人维持良好关系。但在 25 名 6—10 岁的女孩中，有 11 名女孩与其他小孩相处时出现问题，另有 16 名在这个年龄层的女孩表现出不寻常的害羞（Triple X syndrome group 2006）。她们或会缺乏自信，因为她们知道自己几经努力方可完成的事情，别人做起来却是轻而易举。但她们仍然勇于克服这些困难，也因此在朋友圈里很受注目和欢迎。尽管如此，在 DIESC 研究中，一小部分家长报告说，他们担心女儿会在学校遭受欺凌。11 岁左右似乎是她们社会化障碍的时间，因为她们的玩耍方式或会被同龄学生稍嫌幼稚。当她们渐渐成熟时，她们的社交能力也会提高，这已体现在年纪较大的女孩身上（尤其发生在早期就被诊断出有三 X 染色体综合症的患者）（DIESC 2009；Otter 2009；Linden 2002；Bender 1995）。

与此同时，家属指多强调女儿的长处（例如美貌、长腿）有助建立她们的信心。

发育会正常吗？

長腿與苗條：6 歲（左）和 12 歲（右）

通常在四岁前，女孩会以正常速度发育，然后急速发育至青春期。一些患有三 X 染色体综合症的女孩在四到八岁之间会比他们的同学和朋友发育得更快（尤其是她们的腿）。她们的身高在全部女孩中名列前茅。但是她们体重的增幅却小于身高，因此她们通常都很苗条。直至 7—10 岁之前，她们会有骨骼发展（骨龄）的延迟，不过这些差异在青春期期间变得不那么明显 (Otter 2009)。

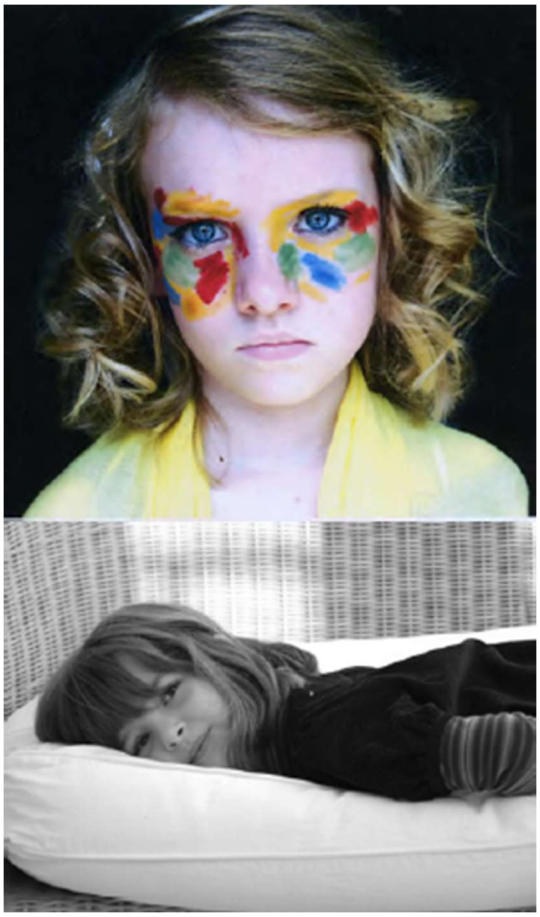
在一个 Unique 的研究日上，20 个家庭中有 12 个指出他们的女孩在发育时有疼痛问题 (Unique)。

成长中：15 岁（左）；17 岁（中左）；18 岁（中右和右）

青春期和经期

青春期通常在预测的时间内开始，乳房从 11 岁开始发育（可能比其他女孩晚 6 个月），月经从 10—15 岁开始。

行为和情绪



在研究三 X 染色体综合症的女孩和妇女的行为方面，一些证据之间产生了冲突。2009 年 DIESC 研究发现，与姐妹相比，没有证据能证明早期或出生前确诊 47,XXX 的女孩有更大幅度的对立行为。尽管很少有女孩（无论早期或晚期诊断）得分超过需要临床关注的临界值，但在焦虑方面她们的情况更为复杂：较晚诊断的女孩比她们的姐妹更容易出现焦虑，年龄较大的女孩亦比年轻的女孩更加焦虑。其他研究人员则发现，患有三 X 染色体综合症的女性都很容易焦虑，其中以社交回避、分离焦虑和广泛性焦虑的情况尤其显著。研究人员还发现她们相对同龄人在社交上显得较不成熟，再加上她们遭遇的其他困难，可能使一些女孩难以承受社会带来的压力和别人的伤害 (Bender 1999; Tartaglia 2010)。一些研究人员发现有大量成年女性患者患有抑郁症 (Bender 1999; Harmon 1998)。

同样地，患有注意力困难、注意力缺失症和行为规范障碍症的比率均略高 (Robinson 1990; Pennington 1982)。

DIESC 的研究还发现，患有三 X 染色体综合症的女孩更有可能表现出一些行为问题和受多动症困扰，但只有 15%的女孩得分达到需要关注的程度。在这项研究中，只有在一岁生日后被确诊的女孩组别（这是个有偏差的组别 / biased group）中发现多动症患者；在同一组别中，年龄较大的女孩比较年轻女孩似乎面临更大的障碍。研究人员发现，女孩比她们的兄弟姐妹更容易出现脾气暴躁、固执和容易被引导等行为 (DIESC 2009)。

不少研究发现，女孩对家庭生活中的压力特别敏感。她们比其他女孩需要父母更长时间的支持(Otter 2009)。

观察所得，心理障碍在三 X 染色体综合症患者成年期更常见，但她们对标准的治疗反应良好 (Otter 2009)。这一点已被三 X 染色体综合症小组的发现所证实，在 13 名青少年中，他们发现两名抑郁症患者（Triple X syndrome group 2006）。来自 DIESC 研究的数据还表明，患有三 X 染色体综合症的女孩比她们的姐妹更情绪化（情绪多变、脾气暴躁、经常哭泣、很多担忧、经常不开心），那些在一岁后诊断的女孩（有偏差的群体 / the biased group）还表现出身心障碍的迹象，例如一直感到疲倦或一直抱怨着有自己疼痛和痛苦。药物治疗同样适用于女孩和成年患者，但建议初次使用较低的剂量 (Tartaglia 2010)。

一项由三 X 染色体综合症小组发起的调查显示，在 43 名女孩中，有 16 名在刚开始上托儿所或第一所学校时感到害羞。调查还发现，25 名 6—10 岁女孩中，10 名喜欢仪式或不喜欢改变她们的日常习惯 (Triple X syndrome group 2006)。

成年

许多患有三 X 染色体综合症的女性在高中毕业后会继续接受高等教育。她们会在社会各个层面担任职务。据我们目前所知，许多人从事实务和具关怀性质的工作，包括照顾儿童和长者。

有一些证据表明她们成年后难以建立令人满意的关系，也有一些女性的自尊心持续低落(Otter 2009)。

生育

管我们尚未对患有三 X 染色体综合症的女性的生育能力进行直接研究，但她们大多数在怀孕上并无出现问题，并且可预期诞下健康的孩子。额外的 X 染色体通常不会遗传给下一代 (Tartaglia 2010)。

患有三 X 染色体综合症的女性可以在怀孕前要求遗传咨询。若她想进行产前检查，医院亦应提供相应服务。但是，唐氏综合症三联检测和早孕验血测试并不能显示婴儿是否带有额外的性染色体，因此她们需要进行侵入性检测，例如绒毛膜取样术或羊膜穿刺术（用来检查来自发育中的胎盘或婴儿周围羊水的细胞）(Otter 2009)。

早来的更年期

她们似乎比一般女性更容易出现卵巢早衰的情况。尽管医学文献曾描述了年龄应介乎 19 岁到 40 岁

等个案，但没有人知道卵巢早衰在三 X 染色体综合症患者中有多常见。而在患有卵巢早衰的女性患者中，她们亦有很高百分比患有一些自体免疫疾病 (Otter 2009; Tartaglia 2010)。

发生这种情况时，20 多岁、30 多岁或 40 岁出头的女性患者会开始有月经不规律的迹象，甚至可能几个月完全没有月经。卵巢的卵子供应会在更年期的预测年龄之前停止，卵巢也会停止正常运作。我们暂时不清楚为什么某些患有三 X 染色体综合症的女性会发生这种情况，但从理论上推断，估计半数患有三 X 染色体综合症的女性，她们有一半的卵子都应该具有额外的 X 染色体，而那些卵子或已被身体排除在外。

关于身体和临床问题的注意事项

非物理性腹痛

四分之一的女孩和年轻女性患者会经历腹痛，这些腹痛的病因并非任何体格问题导致（Otter 2009），这点在三 X 染色体综合症小组的调查中得到证实，他们发现在 43 个家庭中，有 14 个家庭报告患者有胃痛情况（Triple X syndrome group 2006）。

但 DIESC 的研究对此提出了不同的看法，他们发现只有在具偏差的群体（the biased group）（即一岁后才被诊断的女孩组别）有较多人与她们的姐妹相比更倾向于抱怨疼痛。但是对于较早或出生前就被诊断的女孩而言，情况并非如此。

脊柱弯曲

脊柱弯曲的个案在青少年患者中可能更常见，尤其是向前弯的情况（Otter 2009）。这个论说在三 X 染色体综合症小组的群体调查中尚未得到证实。(Triple X syndrome group 2006)。尽管如此，我们知道个子较高的的女孩会因不想引人注目而倾向弯腰隐藏自己的身高。

便秘

三 X 染色体综合症小组的一项调查发现便秘属于相对常见。在 43 个家庭中有 15 个家庭报告其 20 岁以下的女儿有便秘的问题（Triple X syndrome group 2006）。

牙齿问题

现在只有少量对三 X 染色体综合症的女孩牙齿发育的研究。在一个 Unique 的研究曰发现，20 个家庭中有 14 个家庭表示他们的女儿有牙齿问题。这些问题包括珐琅质的不良产生、蛀牙和需要补充氟化物涂层（Unique）。

泌尿生殖道

泌尿生殖系统和肾脏畸形在患有三 X 染色体综合症的女孩中稍微常见。因此在产前多加注意扫描泌尿生殖道是相当合理的（Tartaglia 2010; Otter 2009）。然而，三 X 染色体综合症小组调查发现，43 名产前已被确诊的女孩并未找到上述的异常的证据，尽管其中一宗个案的阴道上有一层膜、一个在出生时只有一个肾脏，以及有一个较容易发生尿路感染（Triple X syndrome group 2006）。

癫痫发作和脑电图异常

一些作者提出，在少数女孩中会发现脑电图异常（脑电图 - 负责纪录由大脑的微小电信号所发出的脑波规律）和癫痫。治疗上使用抗癫痫药是有效的（Otter 2009; Tartaglia 2010）。

脑成象

两项针对 1960 年代新生儿群体的小型跟进研究发现，患者的大脑一般较没有患上三 X 染色体综合症的女性为小。其中一项研究还发现，大约四分之一患有三 X 染色体综合症的女性的大脑中有脑白质集中现象，但目前尚未清楚这项发现意味着什么（Tartaglia 2010）。

心脏问题

患者亦被发现有心脏问题，其中包括上心室或下心室之间出现孔洞（心房或心室间隔缺损）、肺动脉狭窄（将血液输送到肺部的动脉入口异常狭窄）和主动脉缩窄（将血液从心脏输送到身体其他部位的主动脉收窄）(Tartaglia 2010)。

检查和管理患有三 X 染色体综合症的女孩和妇女

对于应否为患有三 X 染色体综合症的女孩和妇女定期进行体检，医生们并未达成共识。以下检查日程表中的各个项目是由 Maarten Otte 博士（Otter 2009）和 Nicole Tartaglia 博士所建议。谈到个人发展和学习，Tartaglia 博士提醒我们说：「当发现患者出现个人发展问题和教育困难，我们应积极解决，而不是袖手旁观，因为如果没有实施针对性的干预措施，这些女性不太可能得到改善或『赶上』其他人，而拖延治疗时机只会导致更差的结果。」(Tartaglia 2010)。

产前	专注于扫描泌尿生殖道
新生儿	普通儿科检查
幼儿	针对病历所表明的脑电图研究 心脏评估 肾脏超声波 综合发育评估：由发育儿科医生或儿童神经科医生评估，重点关注语言、社交和运动发育 眼力测试 言语和语言检查 学习需求审查 家庭与个人在家中和学校的支持
小学时期	如果在学前眼科测试中脑电图发现异常，需重复使用脑电图检查 听力测试 社交能力测试 多学科评估以确定长处和短处，并制订相关的应对措施和支持。 教育和学习需求评估 家庭与个人在家中和学校的支持
中学时期	社交能力测试 教育和学习需求评估 家庭与个人在家居和学校的支持
中学毕业生	如有出现症状，需进行身体检查 必要时进行职业导向和支持
成年	如有出现症状，需进行身体检查 如果出现症状，需进行心理/精神检查

支持和信息

罕见染色体失调支持小组（Rare Chromosome Disorder Support Group）

地址：The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, United Kingdom
电话/传真：+44(0) 1883 723356
电邮：info@rarechromo.org
网址：www.rarechromo.org

如欲了解更多有关家族联系，其他信息及寻找支持，请加入 Unique。

Unique 是一所非政府资助慈善机构，全赖有心人士捐款支持运作，为需要人士提供服务。我们诚意邀请您为我们的服务作出贡献，您可以通过以下网址做出捐款：www.rarechromo.org 感谢您的慷慨解囊！

在英国的

三 X 染色体综合症家庭网络支持小组（Triple X syndrome Family Network Support Group）
地址：32 Francemary Road London SE4 1JS
电话：+44 (0) 20 8690 9445
电邮：helenclements@hotmail.com

联系美国相关病友组织

www.genetic.org

联系荷兰相关病友组织

www.triple-x-syndroom.nl

Unique 的留言板及網站是為了幫助有需要的家庭尋找資料及支持，這並不意味本會認可其內容或對其承擔任何責任。
本小冊子並不能取代獨立醫學建議。如欲了解更多有關基因診斷、管理和健康的資訊，應尋找合資格的臨床醫生作專業諮詢。由於基因的知識日新月異，本文所撰寫的內容相信是截至出版前最合適的內容，但隨時間推展，或會有所改動。Unique 將會竭盡全力更新有關內容，以及適時審查所發表的小冊子。本小冊子是由 Unique 編譯，並由華威大學基因繁殖學科教授 Maj Hultén 教授和牛津大學試驗性心理學部門 Gaia Scerif 醫生於 2009 年審閱，2011 年 5 月（第 2 版）和 2013 年 11 月更新（第 2.1 版）

版权 © Unique 2013

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661
Registered in England and Wales Company Number 5460413