

Unique[™]

Triple X



Triple X

Triple X er en kromosomafvigelse, som kun findes hos kvinder. Piger og kvinder med Triple X har et ekstra kromosom.

De fleste mennesker har 46 kromosomer. Kromosomer består af fint oprullede DNA tråde som indeholder vore gener. Generne styrer at kroppen udvikler sig og fungerer rigtigt. Der er 22 kromosom par, som benævnes nummer 1 til 22 plus et par kønskromosomer. Hos drenge er kønskromosomerne forskellige. De kaldes X og Y kromosomer på grund af deres form, så drenges kromosomer bliver sædvanligvis beskrevet som 46,XY. Piger har to X kromosomer og beskrives som 46,XX. Piger med Triple X har et ekstra X kromosom så der er tre i alt. Triple X beskrives også som 47,XXX.

Triple X kan også kaldes XXX syndrom, Trisomi X eller Triplo X.

Hvor almindeligt er Triple X?



Omkring en ud af 1000 piger har Triple X. Beregnet på baggrund af dette tal må der være tæt ved 3½ million piger og kvinder i verden som har et ekstra X kromosom. Det store flertal af dem - måske 90% opdager aldrig at de har dette ekstra kromosom.

I England (UK) kan vi beregne at 30.500 piger og kvinder har Triple X. I USA drejer det sig om 153.000 piger og kvinder. I Australien er der næsten 10.600 med Triple X og i Danmark er der omkring 2.700.

Da denne informationsfolder blev skrevet, havde Unique omkring 125 medlemmer, som havde Triple X, fra nyfødte og op til 64 år gamle. Der findes andre internetbaserede

støttegrupper, specielt for Triple X. Nogle af dem er nævnt til sidst i denne folder.

Mosaik Triple X

De fleste kvinder og piger med Triple X har et ekstra X kromosom i alle deres krops celler. Men ikke så få piger og kvinder (21 af Uniques 125 Triple X medlemmer) har nogle celler med tre X kromosomer og nogle celler med et andet antal kromosomer. Det sidst nævnte kaldes for et mosaik mønster, og det kan forandre virkningen af Triple X. Her er de oftest forekommende typer af Triple X mosaik.

47,XXX/46,XX: I almindelighed er virkningen af Triple X mildere, svækkede af tilstedeværelsen af celler med det normale antal af X kromosomer i nogle af kroppens væv.

45,X/47,XXX: Dette er egentligt en mosaik form af Turners syndrom (TS), om end tilstedeværelsen af celler med et ekstra X kromosom almindeligvis mildner TS trækkene, særligt hvis der er mange 47,XXX celler i forhold til antallet af 45,X celler.

47,XXX/48,XXXX: I almindelighed vil piger og kvinder med disse kromosom variationer have træk fra både Triple X (47,XXX) og fra Tetrasomi X (48,XXXX). Da der er stor variabilitet hos både Triple X og hos Tetrasomi X piger og kvinder vil der i denne mosaik gruppe også være en mængde variation. *Unique* i England har en speciel vejledning for Tetrasomi X.

Information om Triple X

Vores viden om Triple X stammer fra studier af piger og kvinder, som vi ved har et ekstra X kromosom. I 1960'erne blev kromosomerne hos næsten 200.000 nyfødte babyer undersøgt på seks forskellige centre rundt om i verden, og de piger som havde Triple X blev fulgt, i nogle tilfælde i mere end 20 år. Disse piger og kvinder er kilden til den største del af den viden, som vi har om Triple X.

Den viden, som man fik ved at studere disse piger efterhånden som de voksede op, er repræsentativ for alle Triple X piger, fordi de ikke blev udvalgt på grund af symptomer og problemer. Det var imidlertid kun et lille antal piger, som blev fulgt ind i voksenalderen. I Edinburgh centret blev for eksempel kun 16 kvinder stadig fulgt i 1999. De sociale betingelser har også forandret sig meget siden 1960'erne. I dag er der to måder, hvorpå et ekstra X kromosom almindeligvis opdages.

En gravid kvinde kan få foretaget en fostervandsprøve eller en moderkagebiopsi. Det vil normalt ske fordi hun er en ældre moder. Information fra denne gruppe er også repræsentativ (unbiased). En nyfødt pige eller en kvinde bliver undersøgt fordi der har vist sig helbredsproblemer. Den resulterende viden fra denne gruppe er ikke repræsentativ. Den er forskudt mod det unormale. (Man siger at den er biased). Den viser ikke et fair billede af hvordan Triple X generelt påvirker piger og kvinder. Men denne viden kan alligevel være værdifuld for familier.

Kilder

Informationen i denne guide stammer dels fra medicinsk litteratur, fra et nyt studium i England om udviklingen hos børn med et ekstra kønskromosom (DIESC studiet), fra *Unique* og fra en spørgeskemaundersøgelse af 43 familier, som fik diagnosen før fødslen. Denne undersøgelse blev gennemført af UK Triple X støttegruppen i samarbejde med Dr Shirley Ratcliffe, som i sin tid var en autoritet inden for kønskromosom afvigelser.

Referencer

Teksten har reference til artikler i den medicinske litteratur. Vi angiver den førstnævnte forfatter og publikations dato så det er muligt at søge efter et resumé eller den originale artikel på internettet i PubMed (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed). Artikler kan også rekvireres fra *Unique* i England. Guiden refererer især til **A review of trisomy X (47,XXX)** af Dr Nicole Tartaglia og hendes kolleger. Denne oversigtsartikel er offentliggjort i *Orphanet Journal of Rare Diseases* i 2010 (doi: 1186/1750-1172-5-8). Det er en omfattende og uvurderlig guide. Den er tilgængelig for alle på internettet via PubMed. Guiden refererer også til **Triple X syndrome: a review of the literature** skrevet af den hollandske psykiater, Dr Maarten Otter og hans kolleger og offentliggjort i *the European Journal of Human Genetics* i 2009 (doi:10.1038/ejhg.2009.109) (Otter 2009).



Hvordan viser Triple X sig

Triple X virker forskelligt på forskellige piger og kvinder. Nogle er næsten ikke, eller slet ikke påvirkede, mens andre kan have åbenbare og betydelige vanskeligheder. Her er de mest typiske træk:

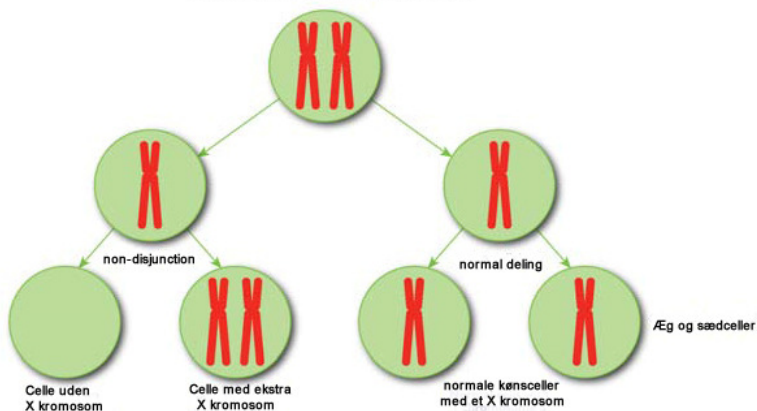
- Sen taleudvikling
- Behov for nogen ekstra støtte til indlæring
- Hurtig vækst i alderen mellem 4 og 13 år med specielt lange ben
- Sårbarhed ved problemer med venskaber i skolealderen, hvilket normaliseres i ungdomsårene
- Forøget følsomhed/sårbarhed over for social og adfærds stress
- En smule forsinkelse på den fysiske udvikling



Hvad er årsagen til Triple X ?

I de fleste tilfælde ved man ikke hvad der er grunden til Triple X. Piger arver almindeligvis et X kromosom fra deres far og et X kromosom fra deres mor. Piger med Triple X kan have arvet deres ekstra X kromosom fra enten deres far eller fra deres mor, men det mest almindelige er at det kommer fra deres mor. Tidlige undersøgelser viste at gennemsnitsalderen for en mor til en Triple X baby er 33 år, hvilket er højere end gennemsnittet (Otter 2009). Alligevel fødes de fleste Triple X piger af yngre mødre.

Hvordan opstår non-disjunction



Når ægceller dannes i ovarierne deles kromosomparrene for det meste således at hver ægcelle får et enkelt X kromosom. Uregelmæssigheder under celledelingen kan medføre at der kommer to X kromosomer i ægcellen. Denne begivenhed kaldes non-disjunction (ikke adskillelse). Når sådan et æg befrugtes af en sædcelle med et enkelt X kromosom vil det udvikle sig til en pige med tre X kromosomer. I omkring en femtedel af alle Triple X tilfælde sker den uregelmæssige celledeling lige efter befrugtningen, mens de tidlige celleforstadier til embryoet (det meget tidlige trin i barnets udvikling) deler sig (Tartaglia 2010).

Var det min skyld ?

Nej! Triple X er en tilfældig begivenhed. Der har ikke kunnet påvises sammenhæng mellem miljøfaktorer, arbejdsforhold, ernæring eller andre livstilsfaktorer og forekomsten af kromosomvariationer som for eksempel Triple X. Der er intet, som du gjorde før graviditeten eller under dit svangerskab, som var årsag til Triple X, og der er heller ikke noget du kunne have gjort for at forhindre det.

Diagnoser

De fleste piger og kvinder med Triple X ved ikke at de har et ekstra X kromosom. Når det opdages hos gravide kvinder er det oftest i forbindelse med prøver (fostervandsprøver eller moderkagebiopsier), hvor man søger efter andre kromosom afvigelser som for eksempel Down's syndrom. Det ekstra kromosom opdages af og til efter fødslen når der foretages kromosomanalyse på grund af bekymring over en piges usædvanlige fysiske træk eller udvikling. Hos piger med Triple X kan disse tegn være så utydelige at diagnosen først stilles senere.



Fremtidsudsigter

De fleste piger og kvinder med Triple X lever helt normale liv. De går på almindelige skoler, finder et arbejde, får børn og lever til de bliver gamle. Der er visse forskelle mellem piger med Triple X og piger med to X kromosomer. De fleste af disse forskelle er inden for grænserne af de variationer der i øvrigt er mellem alle mennesker.

Nyfødte

Babyer med Triple X ser for det meste helt almindelige ud ved fødslen, og der er ikke noget som tyder på at der er et ekstra X kromosom. En typisk nyfødt pige med 47,XXX vejer i gennemsnit 3 Kg d.v.s. 400 – 500 g mindre end nyfødte med to X kromosomer. Hovedet er typisk en lille smule mindre end gennemsnit (Otter 2009). Muskeltonus kan være en smule svag, så barnet føles måske en smule slapt, når man holder det. I gennemsnit viser Triple X babyer smil omkring to måneders alderen. Det tidligst observerede er en måned og det seneste er seks måneder (Triple X gruppen i England 2006). De fleste babyer fik bryst og ingen behøvede sonde-mad (Triple X gruppen i England 2006).

Aktivitet

Piger med Triple X begynder måske at kravle og at tage deres første skridt lidt sent. Men der er stor forskel blandt pigerne. De kravler typisk omkring ti måneders alderen (med en variation mellem 5 og 20 måneder) og de tager deres første skridt omkring 16 – 18 måneders alderen. Her er den kendte variation mellem 9 måneder og 36 måneder (Triple X gruppen 2006; Tartaglia 2010). På trods af eventuelle begyndervanskeligheder dyrker mange piger med Triple X sport, når de kommer i skolealderen (Pennington 1980; Linden 2002; DIESC 2009).

Hos mange er grunden til den forsinkede udvikling koordinationsproblemer (Otter 2009) og hos nogle er der fortsat en lav muskeltonus og hypermobilitet i ledene (Triple X gruppen i England 2006; Tartaglia 2010). I en gruppe på 24 børn mellem 0 og 5 år havde en fjerdedel lav muskeltonus, som påvirkede forskellige dele af kroppen. Af fire børn med usædvanlig løse led og lav muskeltonus var tre sene til at gå, idet de tog deres første skridt da de var 18 måneder. I en gruppe med 25 piger i alderen mellem 6 og 10 år havde ti hypotoni (lav muskeltonus) som også påvirkede forskellige dele af kroppen. I aldersgruppen mellem 11 og 16 år havde 3 ud af 17 piger slappe mave muskler som gav dem et udbulende maveparti (Triple X gruppen i England 2006).



Piger på farten

Øverst til venstre som 5 årig

Nederst til venstre som 9 årig

I midten som 7 årig

Til højre som 11 årig

Andre studier har vist at som gruppe betragtet udtrættes pigerne lettere (Otter 2009). Der er også observeret nogle problemer med at planlægge bevægelser og det kan skabe vanskeligheder med sammensatte bevægelser som dem der bruges i sport. Alligevel synes pigerne i almindelighed at både grovmotoriske bevægelser og finmotorisk koordination er velbevaret (Salbenblatt 1989; DIESC 2009; Otter 2009). Nogle studier har endvidere berettet om veludviklet finmotorisk koordination med god sansemotorisk integration (Salbenblatt 1989; Robinson 1990; Linden & Bender 2002). Femogtyve procent af familierne fortalte DIESC forskerne at deres datter var god til sport. Familier fortalte forskerne at hvis deres døtre var vedholdende med deres træning opbyggede de også muskelstyrke og nød aktiviteter som svømning, dans og ridning. Ikke desto mindre fandt pigerne både grov - og finmotoriske opgaver vanskeligere end deres søskende gjorde. Deres håndskrift kan være rodet eller de kan være ukoordinerede eller klodsede, når de bruger bestik.

Hverdagsproblemer

Mange piger med Triple X er længere tid end gennemsnittet om at blive renlige. Det er de i snit omkring tre års alderen (der er spredning mellem 12 måneder og 10 år) således at det store flertal er både renlige og tørre om natten når de er fire år gamle. At ligge tør om natten kommer typisk i det fjerde år, med et gennemsnit på 44 måneder, men med en stor spredning, fra 18 måneder til over 6 år. (Triple X gruppen i England 2006).



Seksten år gammel

DIESC studiet viste at piger med Triple X var lige så gode som deres søstre til at forstå penge, lære klokken og reglerne i lege og fritids gøremål. (DIESC 2009).

Piger med Triple X finder mange af hverdagens gøremål en lille smule sværere end deres søskende, men de klarer sig alligevel inden for de forventede grænser i deres aldersgrupper.

Taleudvikling

Piger med Triple X er typisk lidt længe om at begynde at tale, men når det alligevel inden for rammerne af aldersgruppens spredning. De siger typisk deres første ord kort efter deres første fødselsdag (med en spredning mellem 12 og 40 måneder) og de første sætninger kommer omkring deres to-års fødselsdag.



Fem år gammel

Omkring halvdelen af pigerne har både forsinket taleudvikling og forsinket udvikling af taleforståelse og tre fjerdedele af pigerne i skolealderen har en eller anden grad af problemer med sproget. Undersøgelser tyder på at mellem 40 og 90 % af pigerne har gavn af talepædagogisk støtte. Det er usikkert hvornår det er bedst at starte denne indsats, men det hævdes at jo tidligere jo bedre, eftersom det ikke kan skade og måske kan det være gavnligt (Linden 2002; Triple X group 2006; Otter 2009; Tartaglia 2010).

Pigerne kan have problemer med at finde de rigtige ord både hvis de er under pres og også i afslappede situationer. Sammenlignet med deres søskende bruger de mindre komplicerede sætninger i

sammenlignelig alder og har en snævrere forståelse af betydningen. Andre aspekter af kommunikation, som for eksempel interesser og non-verbal kommunikation synes ikke at være påvirkede af det ekstra kromosom. DIESC undersøgelsen viste at piger med Triple X synes at have større vanskeligheder med de strukturelle aspekter af sproget, som for eksempel problemer med at udtrykke sig eller med komplekse sætninger. De havde ikke særlige vanskeligheder med andre aspekter af sproget, som for eksempel hvornår de skulle tale passende, eller hvornår det var deres tur til at sige noget.

Familier beretter at deres døtre er snaksalige, men at de har et ordforråd, som er lettere begrænset sammenlignet med deres søskende (DIESC 2009). Ud af 25 piger i alderen mellem 6 og 10 havde næsten halvdelen forsinket taleudvikling. Blandt 17 piger i alderen mellem 11 og 16 gik kun to stadig til talepædagog (Triple X gruppen i England 2006). Familier i *Unique* undersøgelsen fortalte at sang, gentagelser og musik med rytme hjalp på taleudviklingen. Nogle fortalte at deres døtre var meget følsomme overfor høje lyde (*Unique*).

Skolen og indlæring

Næsten 70 % af piger med 47,XXX klare sig fint i almindelige skoler, selv om de fleste modtager nogen støtteundervisning (1:1 undervisning) for det meste i læsning, men andre fag, som matematik kan også kræve støtte. Behovet for støtte kan være tydeligt i

de tidlige år og det ser ud til at hvis den rette støtte gives tidligt fastholdes uddannelsesniveaueu også gennem ungdomsårene (Otter 2009; Triple X group 2006).

DIESC studiet viste at 55 pct. af de piger, som blev diagnosticeret før fødslen eller før deres første fødselsdag slet ikke havde problemer i skolen. Af dem som blev diagnosticeret senere og som derfor måske ikke er repræsentativt udvalgt, havde kun 18 % ingen indlæringsvanskeligheder i skolen.

De fleste familier siger at deres døtre er glade for at gå i skole og mange af pigerne nyder især matematik og stavning. Lige over 30



Tolv år gammel

procent af de piger som blev diagnosticeret før fødslen havde erklæringer på at de havde særlige støttebehov i skolen, men meget få af pigerne gik i specialklasser eller på særlige skoler. Det tyder på at hvad de måtte have af indlæringsproblemer er relativt milde (DIESC 2009).

Piger med Triple X har typisk en lille smule sværere ved at lære at læse og skrive end andre børn. Støtteundervisning klarer almindeligvis dette problem og DIESC studiet viser at Triple X pigerne er forholdsvis gode til læsning og skrivning. Der kan imidlertid være subtile forskelle. Det ser ud til at piger med Triple X har særligt svært ved at koncentrere sig og være opmærksomme, men disse problemer giver ikke anledning til rastløshed eller hyperaktivitet. Det medfører snarere at de slipper fokus på det som de er i gang med, og at de derfor kan have svært ved at gennemføre og afslutte opgaver (DIESC 2009; Tartaglia 2010).

Piger med Triple X har også ofte svært ved at huske det som de lige har lært, og de kan have behov for at få information gentaget flere gange før de kan huske det (Triple X group 2006).

Når piger med Triple X tager intelligensprøver ligger de almindeligvis omkring 20 point lavere end andre ved mundtlige prøver og 15 point lavere ved praktiske tests. Omkring 60 procent af pigerne har IQ som er over 90, men der er en tendens til at de klarer sig dårligere ved mundtlige prøver og kun omkring 30 procent af pigerne har IQ som er højere end 90 ved mundtlige prøver. En forskel af denne størrelsesorden er almindelig, når man sammenligner søskende. Men en Triple X pige er ofte klar over at hun må kæmpe en smule mere med noget af det hun skal lære. Det kan påvirke hendes selvværd, som almindeligvis forbedres, når hun en gang forlader skolen (Otter 2009).

Skolen og vennerne

Piger med Triple X beskrives af deres familier som meget venlige og kærlige. De er omsorgsfulde, særligt over for dyr og mindre børn. Mange beskrivelser af pigerne omfatter en god sans for humor, og de fleste har nære venner. Socialt fungerer de for det meste inden for grænserne som svarer til deres alder – de er bevidste om andre og har gode manerer, de klarer forandringer og er opmærksomme på farer og adskiller sig kun ubetydeligt fra deres søstre og brødre i deres adfærd. De viser også gode medmenneskelige evner, god forståelse af følelser og forståelse for hvordan venskaber fungerer. Nogle forældre har imidlertid bemærket at deres døtre har en tendens til dække over andre (DIESC 2009).

Nogle piger med Triple X har svært ved at finde venner i skolen. Denne vanskelighed kan starte tidligt i førskole årene, og piger med Triple X kan forekomme umodne.



Skoleafslutning

- omkring 70 procent af pigerne klarer sig fint i skolen



Kærlige og venlige



Gode samarbejdsevner

ualmindeligt sky (Triple X gruppen i England 2006). De mangler måske selvtillid fordi de ved, at de må kæmpe en smule mere for at gøre ting, som andre gør uden besvær. Men det ser ud til at de kommer over disse problemer. Det

berettes at de er populære og afholdte. Alligevel fortæller en lille gruppe forældre i DIESC undersøgelsen at de er bekymrede over at deres døtre bliver moppede i skolen. Alderen omkring de 11 år synes at være en særlig vanskelig tid socialt, da Triple X piger måske stadig leger på en måde, som deres jævnaldrende finder barnlig. Efterhånden som de modnes forbedres deres sociale evner som det antydes af de ældre Triple X pigers bedre sociale evner, særligt hvis de er diagnosticerede tidligt (Bender 1995; Linden 2002; DIESC 2009; Otter 2009).

Familier har imidlertid bemærket at hvis pigernes stærke sider fremhæves (som for eksempel deres pæne lange ben og at det er flot at være høj) hjælper det på deres selvtillid.

Vil væksten være normal ?

Pigerne vil typisk vokse normalt til de er omkring fire år gamle. Derefter vokser de hurtigere indtil puberteten.



Lange ben og slanke:

6 år (til venstre) og 12 år (til højre)

De tidlige problemer med sproget kan ligge til grund for de vanskeligheder, som nogle piger oplever med at danne venskaber. De har generelt gode relationer til voksne. Men 11 ud af 25 piger i aldersgruppen mellem 6 og 10 år havde problemer med relationer til andre børn, og 16 piger i denne aldersgruppe var

Nogle piger med Triple X vokser hurtigere end deres klassekammerater og venner i perioden fra fire til de er otte år, særligt deres ben bliver lange. De er typisk blandt den højeste fjerdedel i aldersgruppen. Men højdetilvæksten er større end vægt tilvæksten, så de er oftest slanke. Deres knogle-alder er forsinket til de er mellem 7 og 10 år. Højde forskellen bliver mindre tydelig i ungdomsårene (Otter 2009). I gennemsnit har Triple X piger mindre hoveder end andre piger (Tartaglia 2010). Vokseværk blev rapporteret fra 12 ud af 20 familier ved en *Unique* studie dag (*Unique*).



Ungdomsårene: 15 år (til venstre); 17 år (I midten til venstre); 18 år (I midten til højre og til højre)

Pubertet og menstruation

Puberteten starter oftest til den forventede tid med brystudvikling begyndende fra 11 års alderen (måske 6 måneder senere end hos andre piger) og menstruation starter mellem det 10. og 15. år.

Adfærd og humørsyge



Der findes modstridende oplysninger om nogle aspekter ved Triple X pigers og kvinders adfærd. DIESC studiet fra 2009 tyder ikke på at der er mere trodsadfærd hos piger med Triple X diagnosticeret tidligt eller før fødslen end hos deres søstre. Billedet er mere kompliceret, når det drejer sig om ængstelse. Piger som blev diagnosticeret senere var mere ængstelige end deres søstre, og ældre piger var mere bekymrede end yngre piger, selvom kun få piger (uafhængig af diagnose tidspunkt) gav anledning til kliniske overvejelser vedrørende deres ængstelighed. Andre forskere har vist at piger med Triple X let bliver ængstelige, med social tilbagetrækning, adskillelsesangst og generel ængstelse som fremtrædende træk. Social umodenhed sammenlignet med deres jævnaldrende forekommer også, hvilket sammen med deres andre vanskeligheder kan gøre nogle piger sårbare over for socialt pres og gøre dem til ofre (Bender 1999; Tartaglia 2010). Nogle forskere har fundet et større antal kvinder med depression (Harmon 1998; Bender 1999). Der er en lidt forøget forekomst af

opmærksomhedsproblemer, ADD (Attention deficit disorder) og adfærdsforstyrrelser (Pennington 1982; Robinson 1990).

DIESC studiet viste også at piger med Triple X med større sandsynlighed ville udvise adfærds og hyperaktivitets problemer, men kun 15 procent var på niveauer som gav anledning til bekymring. Hyperaktivitet påvistes i dette studium kun hos piger, som var diagnosticerede efter deres et års fødselsdag (de udgør en ikke repræsentativ gruppe) og i denne gruppe så det ud til at problemerne var større hos de ældre piger end hos de yngre. De fandt at Triple X piger var mere tilbøjelige end deres søskende til at udvise vanskelig adfærd som anfald af arrigskab, stædighed og til let at lade sig lokke (DIESC 2009).

En del studier har vist at Triple X piger er særligt følsomme over for stress i familielivet. De havde behov for forældrevejledning og støtte længere end andre piger (Otter 2009).

Det har vist sig at psykologiske problemer er hyppigere hos de voksne Triple X kvinder, men at standart behandlingsmetoder giver gode resultater (Otter 2009). Det støttes af Triple X gruppens resultater, som viser at to unge ud af 13 havde depression (Triple X gruppen i England 2006). Data fra DIESC studiet viste også at piger med Triple X er mere emotionelle (humørsvingninger, vredesudbrud, let til gråd, mange bekymringer, ofte ulykkelig) og de som har fået deres diagnose efter det fyldte første år (gruppen, som ikke er repræsentativ) viste også en tendens i retning af psykosomatiske problemer, som for eksempel hele tiden at føle sig trææt eller ofte at klage over ubehag og smerter. Medicinske behandlinger er de samme som for andre piger og kvinder, men det anbefales at starte med lave doser (Tartaglia 2010).

En spørgeskemaundersøgelse gennemført af Triple X gruppen i England viste at 16 ud af 43 piger var sky da de startede i børnehaven eller i skolen. Undersøgelsen viste også at 10 af 25 piger imellem 6 og 10 år kunne lide faste ritualer eller var utilfredse med ændringer i deres rutiner (Triple X gruppen i England 2006).

Voksenalderen

Mange kvinder med Triple X fortsætter med en længerevarende uddannelse efter skolen. De går videre og har stillinger på alle niveauer i samfundet. Så vidt vi ved fortsætter mange i stillinger med et praktisk og omsorgsmæssigt indhold hvor de for eksempel tager sig af børn eller ældre mennesker. Der er noget som tyder på at voksne Triple X kvinder har problemer med at etablere tilfredsstillende forhold og at nogle kvinder fortsat kæmper med lavt selvværd (Otter 2009).

At få børn

Selv om der ikke er gennemført nogle direkte studier af Triple X kvinders fertilitet, ser det ud til at de fleste kvinder med Triple X ikke har problemer med at blive gravide, og at de kan forvente at føde sunde børn. Det ekstra X kromosom gives almindeligvis ikke videre til deres børn (Tartaglia 2010).

En kvinde med Triple X kan bede om at blive henvist til genetisk rådgivning før hun bliver gravid. Hvis hun ønsker at blive testet før fødslen bør det også blive tilbudt. I engelsktalende lande er det almindeligt at foretage en "triple test"; en undersøgelse af moderes blodserum. Denne test og blodprøver taget tidligt i graviditeten viser imidlertid ikke om der eventuelt er et ekstra X kromosom. Derfor er mere invasive

undersøgelser nødvendige. Det kan være en fostervands undersøgelse eller moderkage biopsi, hvor væv fra moderkagen eller celler fra fostervandet undersøges (Otter 2009; Tartaglia 2010).

Tidlig menopause

Tidligt ophør af ægløsning (Premature Ovarian Failure, POF) synes at forekomme oftere end i befolkningen i almindelighed. I den medicinske litteratur er der beskrevet tilfælde med en variation i alderen mellem 19 og 40 år, men ingen ved endnu hvor hyppig POF er blandt kvinder med Triple X. I en stor del af tilfældene har Triple X kvinder med POF også en autoimmun sygdom (Otter 2009; Tartaglia 2010).

Hvis en Triple X kvinde går i tidlig menopause starter det typisk med uregelmæssige blødninger eller fuldstændig udeblivelse af menstruation i nogle måneder. Ovarierne ophører med at fungere normalt og ægudviklingen i ovarierne standser før den forventede menopause alder. Man ved ikke med sikkerhed hvorfor det sker hos nogle kvinder med Triple X, men teoretisk er det muligt at den halvdel af æggene som kunne forventes at indeholde to X kromosomer forbliver uudviklede eller bliver undertrykt.



Notater om fysiske og kliniske emner

Uforklarlige mavesmerter

En fjerdedel af piger og unge kvinder oplevede mavesmerter, som man ikke kunne finde nogen fysisk årsag til (Otter 2009). Disse fund bekræftes af Triple X gruppens spørgeskemaundersøgelse, som viste at der blev rapporteret om mavesmerter hos 14 ud af 43 familier (Triple X gruppen i England 2006). Men DIESC studiet har kastet nyt lys over dette emne. Studiet viste at den forøgede hyppighed af klager over uforklarlige mavesmerter kun fandtes i gruppen af piger med Triple X, som var diagnosticeret efter deres et års fødselsdag. I gruppen af piger, som blev diagnosticeret før fødslen eller i løbet af deres første leveår var der ingen forøget tendens til uforklarlige mavesmerter, når man sammenlignede med deres søskende (DIESC 2009).

Krumme rygge

En krum ryg er måske mere almindelig blandt teenager, særligt foroverbøjet krumning (Otter 2009). Dette er ikke blevet bekræftet i Triple X gruppens undersøgelse (Triple X gruppen i England 2006). Man ved at høje piger, som ikke vil gøre sig bemærkede, har en tendens til at dukke sig for at skjule deres højde.

Forstoppelse

En Triple X gruppe undersøgelse har vist at forstoppelse er ret almindeligt. 15 af 43 familier med en datter under 15 rapporterede om forstoppelse (Triple X gruppen i England 2006).

Tandproblemer

Der findes kun lidt forskning i Triple X pigernes tandudvikling. En *Unique* studiedag viste at 14 af 20 familier fortalte at deres døter havde en eller anden form for tandproblemer. Blandt de problemer, som blev beskrevet var dårlig emalje dannelse med ujævnheder og behov for fluorid behandling (*Unique*).

Urinvejene

Misdannelser i urinveje og nyrer er måske en smule mere almindeligt hos piger med Triple X end det er hos andre piger. Det kan være en god idé at være opmærksom på dette ved prenatal skanning (Tartaglia 2010; Otter 2009). Triple X gruppens spørgeskemaundersøgelse fandt imidlertid ingen beviser for abnormaliteter hos 43 piger, som var diagnosticeret før fødslen, selv om en havde en membran over vagina, en var født med kun en nyre og en havde tilbøjelighed til urinvejsinfektioner (Triple X gruppen i England 2006).

Krampeanfald og unormale EEGer

Nogle forfattere har antydnet at et mindretal af pigerne har ualmindelige EEGer (Elektroencefalogrammer – målinger af de elektriske aktiviteter i hjernen) og krampeanfald. Behandling med anti-epileptisk medicin var effektiv (Otter 2009; Tartaglia 2010).

Hjerneskanninger

To mindre opfølgende studier af kvinder fra 1960ernes gruppe af nyfødte viste at deres hjerner i gennemsnit var en smule mindre end hjernerne hos kvinder uden Triple X. Et af studierne viste også, at omkring en fjerdedel af piger og kvinder med Triple X havde fokuserede områder af hvid substans i hjernen. Det er uklart hvad disse resultater betyder (Tartaglia 2010).

Hjerte problemer

Der er beskrevet hjerteproblemer, som inkluderer huller mellem hjertekamrene (artrielle eller ventrikulære skillevægsdefekter), lungearterie stenoser (indgangen fra hjertet til den arterie, som fører blodet til lungerne er meget snæver), og coarctatio aortae (hovedpulsåren aorta er forsnævret eller afsnøret lige efter delingen, hvor der afgår blodkar op til hovedet. Dette medfører, at kun en ringe del af det blod, der pumpes ud fra hjertet, fordeles til den nedre del af kroppen) (Tartaglia 2010).

Screening og behandlingsregi for piger og kvinder med Triple X

Der er ikke almindelig enighed blandt læger om hvorvidt piger og kvinder med Triple X skal have regelmæssige helbredstjek eller ej. Emnerne på listen herunder blev foreslået af Dr. Maarten Otter (Otter 2009) og af Dr. Nicole Tartaglia. Når der tales om udvikling og indlæring advarer Dr. Tartaglia: "Udviklingsmæssige bekymringer og indlæringsproblemer bør straks håndteres aggressivt frem for at man læner sig tilbage og venter og ser, da det ikke er sandsynligt at forbedringer sker af sig selv eller at pigerne indhenter de andre uden en målrettet indgriben, og en forsinket indsats vil føre til dårlige resultater" (Tartaglia 2010).

Før fødslen

Ultralydskanning med særlig opmærksomhed på kønsorganer, urinvejene og hjerte

Nyfødt

Normal pædiatrisk screening

Førskole alderen

EEG undersøgelse hvis indikeret

Hjerte undersøgelse

Ultralyd af nyrer

En omfattende udviklingsmæssig bedømmelse: Undersøgelse af en udviklingspædiater eller en børneneurolog, som fokuserer på motorisk udvikling, sprog og social udvikling.

Syns test

Sprog og tale vurdering

Afdækning af læringsbehov

Famillie og individuel støtte hjemme og i skolen

Grundskole alderen

Gentag EEG undersøgelsen, hvis der blev fundet uregelmæssigheder i førskole alderen

Syns test

Høreprøve

Test af sociale funktioner

Multidisciplinære bedømmelser for at identificere styrker og svagheder og for at udvikle områder for indsats og støtte.

Bedømmelse af uddannelses og lærings behov

Famillie og individuel støtte hjemme og i skolen

Den senere skolealder

Test af socialt funktionsniveau

Bedømmelse af uddannelses og lærings behov

Famillie og individuel støtte hjemme og i skolen

Når skolen forlades

Lægeundersøgelse hvis der opstår symptomer

Erhvervsvejledning og støtte, hvis det er nødvendigt

Voksne

Lægeundersøgelser hvis der opstår symptomer

Psykologisk/psykiatrisk undersøgelse hvis der kommer symptomer



Support and Information

**Rare Chromosome Disorder Support Group,
PO Box 2189,
Caterham,
Surrey CR3 5GN,
UK**

**Tel/Fax: +44(0)1883 330766
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org**

Unique er en velgørenhedsorganisation uden statsstøtte, som kun drives v.h.a. donationer og fondsmidler. Vi opfordrer alle som kan, til at støtte vort arbejde med en donation via vor hjemmeside. Alle beløb er velkomne, store som små på: <http://www.rarechromo.org/html/MakingADonation.asp>.

Hjælp os med at hjælpe andre!

I United Kingdom: Triple X Family Network Support Group
32 Francemary Road
London SE4 1JS
+44 (0) 20 8690 9445
helenclements@hotmail.com
www.triplo-x.org

I Holland: www.triplo-x-syndroom.nl

I Danmark: www.triplo-X.dk

Unique nævner andre organisationer, informations steder og hjemmesider for at hjælpe familier, som søger information. Det betyder ikke at vi garanterer for deres indhold, eller at vi har nogen form for ansvar for det.

Denne folder udgør på ingen måde en erstatning for personlige lægelige råd. Familier bør konsultere kvalificerede læger om alle spørgsmål vedrørende genetiske diagnoser, behandling og helbred.

Vi mener at informationen er den bedste som er til rådighed på tidspunktet for offentliggørelsen, og den engelske version er verificeret af Professor Maj Hultén, Professor i Reproduktions Genetik, University of Warwick og af Dr. Gaia Scerif, Afdelingen for Eksperimental Psychologi, University of Oxford 2009. PM. Updated 5/2011. Oversat til dansk af M. Sc. Human Biologi, Erik Frandsen 7/2011

Copyright © Unique 2009, 2011