

Triple-X-Syndrom

bzw.

Trisomie X



rarechromo.org

Triple-X-Syndrom bzw. Trisomie X

Das Triple-X-Syndrom (Trisomie X) ist eine Chromosomenstörung, die lediglich Frauen betrifft. Mädchen und Frauen mit dem Triple-X-Syndrom verfügen über ein zusätzliches X-Chromosom.

Die meisten Menschen haben 46 Chromosomen, die aus eng gewickelten DNA-Fäden bestehen und die Gene enthalten, die den Körper anweisen, sich richtig zu entwickeln und zu arbeiten. Es gibt 22 Chromosomenpaare, die von 1 bis 22 durchnummeriert sind, sowie zwei Geschlechtschromosomen. Die Geschlechtschromosomen bei Jungen unterscheiden sich: Es gibt ein X- und ein Y-Chromosom. Deshalb werden die männlichen Chromosomen gewöhnlich als 46,XY beschrieben. Mädchen haben hingegen gewöhnlich zwei X-Chromosomen. Die weiblichen Chromosomen werden als 46,XX beschrieben. Mädchen mit einem Triple-X-Syndrom verfügen über ein zusätzliches X-Chromosom, also insgesamt drei X-Chromosomen. Der Karyotyp lautet 47,XXX.

Wir empfehlen bei der Suche im Internet die vollständige Bezeichnung "Triple-X-Syndrom" als Suchbegriff zu verwenden. Alternativ kann "Trisomie X" als Suchbegriff verwendet werden.



Wie verbreitet ist das Triple-X-Syndrom?

Etwa 1 von 1000 Mädchen hat das Triple-X-Syndrom. Ausgehend von dieser Zahl wird geschätzt, dass es im Jahr 2013 rund 3,5 Millionen Mädchen und Frauen weltweit mit einem zusätzlichen X-Chromosom gibt. Die große Mehrzahl von ihnen - vermutlich 90 % - erfährt nie, dass es dieses zusätzliche Chromosom hat. Im Vereinigten Königreich haben schätzungsweise 31.800 Frauen das Triple-X-Syndrom. In den Vereinigten Staaten wird die Zahl der Frauen und Mädchen mit Triple-X-Syndrom auf 158.500 geschätzt. In Australien haben rund 11.600 Frauen das Triple-X-Syndrom. Als diese Informationsbroschüre geschrieben wurde, zählte *Unique* über

137 Mitglieder im Alter von 0 bis 66 Jahre mit dem Triple-X-Syndrom. Es gibt noch weitere Selbsthilfegruppen im Internet speziell für das Triple-X-Syndrom. Einige dieser Gruppen sind auf der Rückseite dieser Informationsbroschüre aufgelistet.

Mosaik-Triple-X-Syndrom

Die meisten Frauen und Mädchen mit Triple-X-Syndrom haben ein zusätzliches X-Chromosom in ihren Körperzellen. Nicht wenige Frauen und Mädchen haben jedoch einige Zellen mit drei X-Chromosomen und andere Zellen mit einer unterschiedlichen Anzahl von X-Chromosomen. Das wird als Mosaik bezeichnet. Ein solches Mosaik kann die Auswirkungen des Triple-X-Syndroms unterschiedlich beeinflussen.

Dies sind die häufigsten Arten des Mosaik-Triple-X-Syndroms:

47,XXX/46,XX - Im Allgemeinen sind die Auswirkungen des Triple-X-Syndroms milder. Sie werden durch das Vorhandensein von Zellen mit der normalen Anzahl von X-Chromosomen in einigen Körpergeweben vermindert.

45,X/47,XXX - Dies ist im Wesentlichen eine Mosaikform des Turner-Syndroms (TS), bei der das Vorhandensein von Zellen mit einem zusätzlichen X-Chromosom gemeinhin die Eigenschaften des TS abmildert, und zwar insbesondere dann, wenn das Verhältnis der 47,XXX-Zellen zu den 45,X-Zellen hoch ist.

47,XXX/48,XXXX - Im Allgemeinen wird diese Chromosomen-Konstellation bei Mädchen und

Frauen Facetten sowohl des Triple-X-Syndroms (47,XXX) als auch der Tetrasomie X (48,XXXX) zum Vorschein bringen. Der Grad der Ausprägung bei den Betroffenen beider Erkrankungen variiert jedoch stark, so dass Mädchen und Frauen mit dieser Mosaikform ganz unterschiedlich sind. *Unique* hat eine separate Broschüre über Tetrasomie X herausgegeben.

Informationen über das Triple-X-Syndrom

Wir gewinnen Informationen über das Triple-X-Syndrom aus Studien mit Mädchen und Frauen, die bekanntermaßen ein zusätzliches X-Chromosom haben. In den 60er Jahren wurden die Chromosomen von nahezu 200.000 Neugeborenen aus sechs Zentren weltweit untersucht und die Mädchen mit Triple-X-Syndrom wurden in einigen Orten mehr als 20 Jahre begleitet. Diese Mädchen und Frauen sind in erster Linie die Quelle dessen, was wir über das Triple-X-Syndrom wissen.

Die von diesen Mädchen und aus ihrem Aufwachsen heraus gewonnen Informationen sind unvoreingenommen, da das Triple-X-Syndrom bei ihnen nicht diagnostiziert wurde, weil sie Probleme hatten. Jedoch ist die Zahl der bis ins Erwachsenenalter



begleiteten Mädchen sehr klein. Zum Beispiel wurden im Zentrum in Edinburgh nur 16 Frauen mit Triple-X-Syndrom noch bis 1999 untersucht. Auch die sozialen Rahmenbedingungen haben sich seit den 60er Jahren sehr verändert.

Heute wird das zusätzliche Chromosom üblicherweise auf zwei Wegen entdeckt. Bei einer Schwangeren wird – gewöhnlich weil sie etwas älter ist – eine Fruchtwasseruntersuchung durchgeführt: Die aus dieser Gruppe gewonnenen Informationen sind ebenso unvoreingenommen.

Ein Baby, ein Mädchen oder eine Frau wird aufgrund von Entwicklungsauffälligkeiten oder gesundheitlichen Problemen untersucht: Die Anomalie verzerrt die aus dieser Gruppe gewonnenen Informationen. Sie zeigt kein wahrheitsgetreues Bild dessen, wie das Triple-X-Syndrom im Allgemeinen Mädchen und Frauen beeinträchtigt. Aber auch diese Informationen können für Familien hilfreich sein.

Quellen

Die Informationen in dieser Broschüre stammen aus der Medizinliteratur, aus einer aktuellen Studie im Vereinigten Königreich über die Entwicklung von Kindern mit einem zusätzlichen Geschlechtschromosomen (DIESC-Studie, Anm. d. Übers.: DIESC = Development of Individuals with an Extra Sex Chromosome, d. h. Entwicklung von Menschen mit einem zusätzlichen Geschlechtschromosomen), von Unique und aus einer von der Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe im Vereinigten Königreich in Zusammenarbeit mit der verstorbenen Dr. Shirley Ratcliffe, ihrerzeit eine Autorität auf dem Gebiet von Geschlechtschromosomenanomalien, durchgeführten Befragung von 43 Familien, bei denen vor der Geburt die Diagnose gestellt wurde.

Verweise

Der Text enthält Verweise zu Artikeln in der Medizinliteratur. Wir geben den erstgenannten Autoren und das Datum der Veröffentlichung an, damit Sie im Internet bei PubMed (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed) die Zusammenfassungen bzw. Originalartikel suchen können. Auf Wunsch können Sie die Artikel von *Unique* erhalten. Die Broschüre verweist insbesondere auf den im Orphanet Journal of Rare Diseases im Jahre 2010 veröffentlichten wissenschaftlichen Artikel A review of trisomy X (47,XXX) von Dr. Nicole Tartaglia und Kollegen (DOI-Nummer: 1186/1750-1172-5-8). Hierbei handelt es sich um eine unschätzbare und

umfassende, für jedermann im Internet via PubMed zugängliche Veröffentlichung. Die Broschüre verweist außerdem auf den im European Journal of Human Genetics im Jahre 2009 veröffentlichten wissenschaftlichen Artikel **Triple X syndrome: a review of the literature** des Psychiaters Dr. Maarten Otter und seiner Kollegen (DOI-Nummer: 10.1038/ejhq.2009.109) (Otter 2009).

Typische Merkmale des Triple-X-Syndroms

Das Triple-X-Syndrom wirkt sich auf Mädchen und Frauen unterschiedlich aus. Einige sind - wenn überhaupt - nur leicht betroffen, während andere offensichtliche und erhebliche Probleme haben können. Das sind die charakteristischsten Merkmale:

- Sprachverzögerung
- Zusätzlicher Förderbedarf beim Lernen
- Schnelles Wachstum im Alter von 4 13
 Jahren, besonders lange Beine
- Im Schulalter Schwierigkeiten,

Freundschaften zu schließen, die sich jedoch in der Pubertät normalisieren



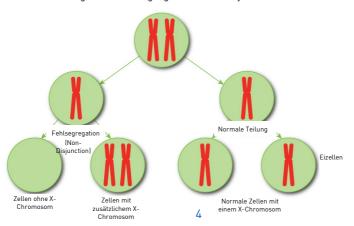
Leichte körperliche Entwicklungsverzögerung

Ursachen des Triple-X-Syndroms

In den meisten Fällen sind die Ursachen des Triple-X-Syndroms unbekannt. Mädchen erben normalerweise ein X-Chromosom von ihrem Vater und eines von ihrer Mutter. Mädchen mit Triple-X-Syndrom können ihr zusätzliches X-Chromosom von beiden Elternteilen erben, häufiger ist es jedoch von ihrer Mutter vererbt worden. Erste Studien zeigten, dass das Durchschnittsalter der Mutter eines Babys mit Triple-X-Syndrom 33 Jahre beträgt, welches höher als der Durchschnitt ist (Otter 2009). Dennoch sind die meisten Babys mit Triple-X-Syndrom von jüngeren Müttern geboren worden.

Bei der Bildung von Eizellen trennen sich normalerweise alle Chromosomenpaare, so dass jede Zelle ein einziges X-Chromosom erhält. Fehler bei der Zellteilung können bewirken,

Entstehung einer Fehlsegregation (Non-Disjunction)





dass zwei X-Chromosomen in die Eizelle gelangen. Diese Art von Fehler bezeichnet man als Fehlsegregation (Non-Disjunction). Wird das Ei sodann durch ein X-Chromosom tragendes Spermium befruchtet, entwickelt sich das Ei zu einem Baby mit drei X-Chromosomen.

Bei rund einem Fünftel aller Fälle tritt ein Fehler unmittelbar nach der Befruchtung während der Zellteilung auf, bei der zunächst ein Embryo, dann ein Fötus und schließlich ein Baby entsteht (Tartaglia 2010).

War es meine Schuld?

Nein. Das Triple-X-Syndrom tritt zufällig auf. Keine Umwelt-, Ernährungs-, Arbeitsfaktoren oder bestimmte Lebensgewohnheiten sind bekannt dafür, derartige Geschlechts-chromosomenanomalien wie das Triple-X-Syndrom zu verursachen. Sie haben vor oder während der Schwangerschaft nichts getan, das das Triple-X-Syndrom verursacht hat, und es gibt ebenso nichts, was Sie hätten tun können, um es zu verhindern.

Diagnose

Die meisten Mädchen und Frauen mit dem Triple-X-Syndrom erfahren niemals, dass sie über ein zusätzliches X-Chromosom verfügen. Sofern es während der Schwangerschaft festgestellt wird, dann zumeist im Rahmen der Pränataldiagnostik bei der Suche nach anderen Chromosomenanomalien wie dem Down-Syndrom.

Manchmal wird das zusätzliche X-



Chromosom erst nach der Geburt festgestellt, weil ungewöhnliche physische Eigenschaften oder die Entwicklung eines Mädchens Sorgen bereiten und daraufhin eine Chromosomenuntersuchung veranlasst wird. Die Anzeichen können so schwach ausgeprägt sein, dass das Triple-X-Syndrom erst spät diagnostiziert wird.

Ausblick

Die meisten Mädchen und Frauen mit Triple-X-Syndrom führen ein normales Leben. Sie gehen in Regelschulen, gehen arbeiten, haben Kinder und leben bis ins hohe Alter.

Es gibt gewisse Unterschiede zwischen Mädchen mit Triple-X-Syndrom und Mädchen mit zwei X-Chromosomen. Die meisten dieser Unterschiede würden Sie als Teil einer ganz normalen Varianz zwischen Menschen beurteilen.

Babys

Babys mit Triple-X-Syndrom sehen in der Regel bei der Geburt völlig normal aus. Nichts weist auf das zusätzliche X-Chromosom hin. Ein typisches Baby mit 47,XXX wiegt durchschnittlich 3 kg, das heißt 400 – 500 g weniger als ein Baby mit zwei X-Chromosomen. Normalerweise ist der Kopf etwas kleiner als der Durchschnitt (Otter 2009). Der Muskeltonus ist möglicherweise etwas schwächer, so dass sich das Baby beim Tragen ziemlich schlaff anfühlt.

Im Durchschnitt lächelten Babys im Alter von zwei Monaten, wobei das früheste Lächeln im Alter von einem Monat und das späteste Lächeln im Alter von sechs Monaten auftrat (Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe 2006). Die meisten Babys wurden gestillt und keines musste über eine Sonde ernährt werden (Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe 2006).

Fortbewegung

Mädchen mit Triple-X-Syndrom beginnen möglicherweise etwas später zu krabbeln und zu laufen. Das variiert jedoch sehr stark zwischen den Betroffenen. Mädchen mit Triple-X-Syndrom krabbeln normalerweise im Alter von rund 10 Monaten (variiert zwischen 5 und 20 Monaten) und machen mit etwa 16 bis 18 Monaten ihre ersten Schritte, das bekannte Spektrum liegt jedoch zwischen 9 und 36 Monaten (Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe 2006, Tartaglia, 2010). Trotz anfänglicher Entwicklungsverzögerung treiben viele Mädchen ab dem Schulalter Sport oder betreiben Mannschaftssportarten (DIESC 2009; Linden 2002; Pennington 1980).

Die leichte Entwicklungsverzögerung wird bei vielen durch motorische Koordinationsprobleme (Otter 2009) und bei einigen Betroffenen durch einen weiterhin schwachen Muskeltonus sowie biegsame Gelenke unterstrichen (Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe 2006; Tartaglia 2010). Von 24 Kindern im Alter von 0 bis 5 Jahren hatte ein Viertel einen unterschiedliche Körperteile betreffenden schwachen Muskeltonus. Von vier Kindern mit ungewöhnlich biegsamen Gelenken und schwachen Muskeltonus begannen drei erst nach 18 Monaten zu laufen. Von 25 Kindern im Alter von 6 bis 10 Jahren hatten zehn einen wieder unterschiedliche Körperteile betreffenden schwachen Muskeltonus. In der Altersgruppe von 11 bis 16 Jahren hatten 3 von 17 Mädchen schlaffe Bauchmuskeln, was zu einem hervorstehenden Bauch führte (Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe 2006). Andere Studien zeigten, dass die Mädchen leichter müde werden (Otter 2009).

Es wurden einige Schwierigkeiten bei der Planung von Bewegungsabläufen beobachtet, die zu Problemen in den bei sportlichen Aktivitäten benötigten komplexen Muskelsequenzen



Mädchen in Bewegung oben links mit 5 Jahren unten links mit 9 Jahren mittig mit 7 Jahren rechts mit 11 Jahren

führen können. Dennoch scheinen sowohl die Grobmotorik (Bewegung) als auch Feinmotorik (Hand-Auge-Koordination) der Mädchen gemeinhin gut erhalten zu bleiben (DIESC 2009; Otter 2009; Salbenblatt 1989). Weitere Studien berichteten über eine gut erhaltene Feinmotorik zusammen mit guter sensomotorischer Integration (Linden & Bender 2002; Salbenblatt 1989; Robinson 1990). Fünfundzwanzig Prozent der Familien berichteten den DIESC-Forschern, dass ihre Töchter gut im Sport sind. Die Familien erzählten den Forschern, dass ihre Töchter – sofern sie mit ihren Aktivitäten durchhalten – Muskelkraft aufbauten und Freude an sportlichen Aktivitäten wie Schwimmen, Tanzen und Reiten hatten. Dennoch fiel es den Mädchen schwerer als ihren Geschwistern, ihre feinund grobmotorischen Fähigkeiten zu entfalten. Ihre Handschrift mag unordentlich sein oder sie sind unkoordiniert und ungeschickt im Umgang mit Besteck.

Verhalten im Alltag

Viele Mädchen mit Triple-X-Syndrom benötigen überdurchschnittlich viel Zeit bis sie auf das Töpfchen gehen. Im Durchschnitt gehen sie mit rund 36 Monaten auf das Töpfchen (variiert zwischen 12 Monaten bishin zu 10 Jahren). Die große Mehrzahl der Mädchen ist mit vier Jahren sauber und trocken. Die nächtliche Trockenheit tritt in der Regel im vierten Lebensjahr ein, aber auch das variiert zwischen 18 Monaten bishin zu mehr als 6 Jahren stark (Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe 2006).



Sechzehn Jahre alt

Die DIESC-Studie ergab, dass Mädchen mit Triple-X-Syndrom im Umgang mit Geld und Zeit und in ihren Spiel- und Freizeitfähigkeiten genauso gut wie ihre Schwestern waren (DIESC 2009).

Für Mädchen mit Triple-X-Syndrom sind viele alltägliche Aufgaben ein wenig schwieriger als für ihre Geschwister, sie erfüllten diese jedoch noch gemäß ihrer Altersnorm.

Sprechen lernen

Mädchen mit Triple-X-Syndrom beginnen gewöhnlich etwas später mit dem Sprechen, liegen jedoch noch in dem dem Alter entsprechenden Normbereich. In der Regel sprechen sie ihre ersten Wörter um ihren ersten Geburtstag herum oder kurz danach und ihre ersten Sätze etwa zu ihrem zweiten Geburtstag.

Etwa die Hälfte der Mädchen zeigt ein verzögertes Sprachverständnis und eine Sprachverzögerung, drei Viertel der Mädchen im Schulalter haben gewisse Schwierigkeiten mit der Sprache. Studien deuten darauf hin, dass 40 bis 90 Prozent der Mädchen von einer Sprachtherapie profitieren. Es ist nicht sicher, in welchem Alter man am besten mit einer Sprachtherapie beginnen sollte. Einige sagen, je früher desto besser, da frühe Maßnahmen



Fünf Jahre alt

nicht schaden, sondern Gutes bewirken können (Linden 2002; Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe 2006; Otter 2009; Tartaglia 2010).

Für die Mädchen kann es schwierig sein, Worte abzurufen, unabhängig davon, ob sie unter Zeitdruck stehen oder nicht. Im Vergleich mit ihren Brüdern oder Schwestern verwenden sie im etwa selben Alter eine weniger komplexe Syntax und haben eine geringere Auffassungsgabe. Andere Aspekte der Kommunikation wie Interessen und nonverbale Kommunikation scheinen von dem zusätzlichen X-Chromosom unberührt zu bleiben. Die DIESC-Studie ergab, dass strukturelle Aspekte der Sprache, wie sich selbst auszudrücken oder komplexe Sätze zu verstehen, den Mädchen mit 47,XXX schwerer fallen. Sie hatten keine besonderen Schwierigkeiten, sich angemessen auszudrücken, sich beim Unterhalten mit dem Sprechen abzuwechseln und so weiter.

Familien berichteten, dass ihre Töchter gesprächig seien, jedoch einen etwas begrenzteren Wortschatz als ihre Geschwister hätten

(DIESC 2009). Von 25 Mädchen im Alter zwischen 6 und 10 Jahren hatte die Hälfte eine Sprachverzögerung. Nur zwei von 17 Mädchen im Alter zwischen 11 und 16 Jahren erhielten noch eine Sprachtherapie (Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe 2006).

An einem Studientag von *Unique* erzählten Familien, dass Singen, Wiederholung und Beatmusik beim Sprechen helfen. Einige sagten aus, dass ihre Töchter überempfindlich auf laute Geräusche reagierten (*Unique*).

Schule und Lernen



Zwölf Jahre alt

Fast 70 Prozent der Mädchen mit 47,XXX sind an einer Regelschule gut aufgehoben, auch wenn die meisten etwas Einzelunterricht, zumeist beim Lesen, oder zusätzliche Unterstützung in anderen Fächern wie Mathematik benötigen. Der Förderbedarf mag in den ersten Jahren offensichtlich sein. Wenn jedoch eine entsprechende Förderung in den ersten Jahren erfolgt, kann das Bildungsniveau im Jugendalter anscheinend aufrecht erhalten werden (Otter 2009; Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe 2006).

Die DIESC-Studie ergab, dass 55 Prozent der Mädchen, bei denen das Triple-X-Syndrom vor der Geburt oder vor ihrem ersten Geburtstag diagnostiziert wurde, keinerlei Probleme in der Schule hatten. 18 Prozent der Mädchen, bei denen es später diagnostiziert wurde (vermutlich eher eine verzerrte Stichprobe), hatten keine Lernschwierigkeiten in der Schule.

Die meisten Familien berichten, dass ihrer Tochter die Schule

Spaß macht und vielen Mädchen insbesondere Mathematik und Rechtschreibung gefallen. Etwas mehr als 30 Prozent der Mädchen, bei denen das Triple-X-Syndrom vor der Geburt diagnostiziert wurde, hatten einen sonderpädagogischen Förderbedarf, aber nur sehr wenige Mädchen besuchten Förderunterricht oder eine Sonderschule. Das deutet darauf hin. dass sämtliche Lernschwierigkeiten nur relativ leicht ausgeprägt sind (DIESC 2009).

Insgesamt ergab die DIESC-Studie, dass rund 14 Prozent der Mädchen mit pränatal oder im ersten Lebensiahr diagnostizierter 47,XXX sonderpädagogischen Förderbedarf hatten. 50 Prozent der Mädchen, bei denen das Triple-X-Syndrom später diagnostiziert wurde, hatten sonderpädagogischen Förderbedarf.

Mädchen mit Triple-X-Syndrom haben gewöhnlich etwas mehr Schwierigkeiten beim Lesen- und Schreibenlernen als üblich. Im Einzelunterricht wird diese Schwierigkeit in der Regel überwunden und die DIESC-Studie ergab, dass die Mädchen relativ gute Lese- und Schreibfertigkeiten vorwiesen.

Es kann jedoch geringfügige Unterschiede geben. Mädchen mit

Triple-X-Syndrom scheinen eine gewisse Konzentrations-



Abschlussfeier - fast 70 Prozent der Mädchen kommen gut in der Schule zurecht

schwäche und Aufmerksamkeitsstörung zu haben, die sich aber nicht in Zappeln oder Hyperaktivität widerspiegeln. Vielmehr richtet sich ihre Konzentration dann auf etwas anderes und sie haben mehr Schwierigkeiten damit, Aufgaben zu Ende zu bringen, als erwartet (DIESC 2009; Tartaglia 2010).

Mädchen mit Triple-X-Syndrom haben oftmals auch Schwierigkeiten, sich an erst kürzlich Erlerntes zu erinnern, und bedürfen möglicherweise einer mehrmals wiederholten Informationsvermittlung, um die Informationen im Gedächtnis zu behalten (Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe 2006).

Wurden Intelligenztests mit Mädchen mit Triple-X-Syndrom durchgeführt, erreichten sie in der Reael bei verbalen Tests rund 20 Punkte und bei Leistungstests rund 15 Punkte weniger als andere. Rund 60 Prozent der Mädchen haben einen IQ über 90, allerdings neigen sie dazu, in verbalen Tests schlechter abzuschneiden. Nur etwa 30 Prozent der Mädchen erreichten einen IQ von über 90 bei verbalen Tests. Unterschiede zwischen Brüdern und Schwestern sind üblich. Aber es ist damit zu rechnen, dass sich ein Mädchen mit Triple-X-Syndrom in einigen Lernbereichen ein wenig mehr anstrengen muss. Das kann ihr Selbstwertgefühl beeinträchtigen, aber im Allgemeinen wird es sich verbessern, wenn sie die Schule verlässt (Otter 2009).

Schule und Freunde

Mädchen mit Triple-X-Syndrom werden von ihren Familien als sehr liebevoll und freundlich beschrieben. Insbesondere Tieren und jüngeren Kindern gegenüber sind sie fürsorglich. Viele werden als mit einem ausgeprägten Sinn für Humor beschrieben und die meisten haben enge Freunde. Ihre Sozialkompetenz liegt in der Regel in dem dem Alter entsprechenden Normbereich - sie sind anderen gegenüber aufmerksam, haben gute Manieren, kommen mit Veränderungen zurecht und unterscheiden sich hinsichtlich ihres Gefahrenbewusstseins nur geringfügig von ihren Brüdern und Schwestern. Sie zeigen auch gute zwischenmenschliche Fähigkeiten, ein gutes Verständnis von Emotionen und davon, wie Freundschaft funktioniert. Einige Eltern haben jedoch geäußert, dass ihre Tochter dazu neige, andere zu unterdrücken (DIESC 2009).



Liebevoll und freundlich

Einigen Mädchen mit Triple-XSyndrom fällt es schwer,
Freundschaften in der Schule zu
schließen. Diese Schwierigkeit kann
bereits im Vorschulalter entstehen
und Mädchen mit Triple-X-Syndrom
mögen unreif erscheinen.
Die anfänglichen Sprachschwierigkeiten können den Problemen
einiger Mädchen, Freundschaften
zu knüpfen, zugrunde liegen. Im
Allgemeinen haben sie gute
Beziehungen zu Erwachsenen. 11
von 15 Kindern im Alter zwischen 6

und 10 Jahren hatten jedoch Probleme in der Beziehung zu anderen Kindern und 16 Mädchen dieser Altersgruppe waren ungewöhnlich schüchtern (Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe 2006). Sie mögen

wenig Selbstvertrauen haben, weil sie wissen, dass sie sich etwas mehr anstrengen müssen, um die Dinge zu tun, die andere mit Leichtigkeit erledigen. Aber sie scheinen diese Schwierigkeiten zu überwinden und sie werden als beliebt und geschätzt beschrieben. Dennoch berichtet eine kleine Gruppe von Eltern in der DIESC-Studie, um ihre in der Schule gemobbten Tochter besorgt zu sein. Rund um das 11. Lebensjahr scheint eine besonders schwierige Zeit hinsichtlich des sozialen Miteinanders zu sein, da viele Mädchen immer noch auf eine Weise spielen, die ihre Altersgenossen vielleicht kindisch finden. Während sie heranwachsen, verbessert sich ihre Sozialkompetenz. Darauf deutet auch die bessere Sozialkompetenz älterer Mädchen hin, insbesondere bei den Mädchen, bei denen das Triple-X-Syndrom frühzeitig diagnostiziert wurde (DIESC 2009; Otter 2009; Linden 2002; Bender 1995).

Unterdessen äußern Familien, dass das Hervorheben der Stärken ihrer Tochter (beispielsweise ihrer schönen, langen Beine) zum Selbstvertrauen beiträgt.

Verläuft das Wachstum normal?



Lange Beine und schlank: 6 Jahre alt (links) und 12 Jahre alt (rechts)

In der Regel wachsen Mädchen bis zum vierten Lebensjahr in einem normalen Tempo und dann schnell bis zur Pubertät. Einige Mädchen mit Triple-X-Syndrom wachsen im Alter zwischen vier und acht Jahren schneller als ihre Klassenkameraden und Freunde, insbesondere ihre Beine. Hinsichtlich ihrer Größe bewegen sich die Mädchen im oberen Quartil. Jede Gewichtszunahme ist jedoch geringer als eine Zunahme der Körpergröße, so dass sie normalerweise schlank sind. Bis zum Alter von 7 bis 10 Jahren weisen sie ein verzögertes Knochenalter auf. Diese Abweichungen werden in der Pubertät weniger offensichtlich (Otter 2009).

An einem Studientag von *Unique* berichteten 12 von 20 Familien von Wachstumsschmerzen (*Unique*).



Aufwachsen: 15 Jahre alt (links): 17 Jahre alt (Mitte links): 18 Jahre alt (Mitte rechts und rechts)

Pubertät und Periode

Die Pubertät beginnt normalerweise zum vorgesehenen Zeitpunkt mit der Entwicklung der Brüste ab einem Alter von etwa 11 Jahren (möglicherweise ein halbes Jahr später als bei anderen Mädchen) und der im Alter zwischen 10 und 15 Jahren einsetzenden Periode.

Verhalten und Stimmung



Es gibt widersprüchliche Aussagen hinsichtlich einiger Verhaltensweisen von Mädchen und Frauen mit Triple-X-Syndrom. Die DIESC-Studie von 2009 konnte keine Hinweise auf ein im Vergleich zu ihren Schwestern stärkeres oppositionelles Verhalten bei Mädchen mit frühzeitig oder pränatal diagnostizierter 47,XXX finden. Im Hinblick auf Angst ist die Sachlage komplexer: Mädchen, bei denen das Triple-X-Syndrom spät diagnostiziert wurde, waren ängstlicher als ihre Schwestern und ältere Mädchen ängstlicher als jüngere Mädchen, obwohl diese Angst bei nur wenigen Mädchen (unabhängig vom Zeitpunkt der Diagnose) als klinisch relevant zu bezeichnen war. Andere Forscher fanden heraus, dass Mädchen und Frauen mit Triple-X-Syndrom leicht verängstigt werden, wobei Vermeidung von sozialen Kontakten, Trennungsangst und generalisierte Angststörung am häufigsten anzutreffen sind. Ebenso wird eine soziale Unreife im Vergleich zu Gleichaltrigen beobachtet. Dies kann manche Mädchen in Verbindung mit ihren anderen Schwierigkeiten anfällig für gesellschaftlichen Druck und Viktimisierung machen (Bender 1999; Tartaglia 2010). Einige Forscher haben herausgefunden,

dass eine hohe Anzahl von Frauen an Depressionen leidet (Bender 1999; Harmon 1998).

Aufmerksamkeitsschwierigkeiten, Aufmerksamkeitsdefizitsyndrome und Verhaltensstörungen treten geringfügig häufiger auf (Robinson 1990; Pennington 1982).

Die DIESC-Studie ergab auch, dass Mädchen mit Triple-X-Syndrom eher irgendwelche Verhaltensschwierigkeiten und Hyperaktivität aufwiesen, aber nur 15 Prozent von ihnen auf einem Niveau, das Sorgen bereiten würde. Hyperaktivität konnte in dieser Studie nur bei Mädchen, bei denen das Triple-X-Syndrom nach ihrem ersten Geburtstag diagnostiziert wurde (das heißt bei einer nicht repräsentativen Gruppe), nachgewiesen werden. In dieser Gruppe schienen die Schwierigkeiten unter älteren Mädchen größer als unter jüngeren Mädchen zu sein. Es wurde festgestellt, dass Mädchen anfälliger für Verhaltensschwierigkeiten wie Wutanfälle, Sturheit und leichte Beeinflussbarkeit waren als ihre Geschwister (DIESC 2009).

Eine Reihe von Studien haben ergeben, dass Mädchen besonders empfindlich auf Stress innerhalb der Familie reagierten. Sie brauchten die Unterstützung ihrer Eltern länger als andere Mädchen (Otter 2009).

Psychische Störungen treten häufiger im Erwachsenenalter auf, sprechen jedoch gut auf reguläre Behandlungsmethoden an (Otter 2009). Dies kann von den Untersuchungsergebnissen der Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe bestätigt werden, die ergaben, dass zwei von 13 Jugendlichen von Depressionen berichteten (Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe 2006). Die Daten der DIESC-Studie zeigten auch, dass Mädchen mit Triple-X-Syndrom häufiger als ihre Schwestern emotional reagieren (Stimmungsschwankungen, Wutausbrüche, häufiges Weinen, viele Sorgen, häufige Traurigkeit) und dass jene, bei denen das Triple-X-Syndrom nach ihrem ersten Geburtstag diagnostiziert wurde (die nicht repräsentative Gruppe), zu psychosomatischen Störungen wie ständiges Müdigkeitsgefühl oder Klagen über starke Schmerzen neigten. Die medikamentösen Behandlungen sind die gleichen wie bei anderen Mädchen und Frauen. Es wird jedoch empfohlen, mit geringeren Anfangsdosen zu beginnen (Tartaglia 2010).

Eine Umfrage der Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe zeigte, dass 16 von 43 Mädchen zu Beginn in der Kindertagesstätte oder in der ersten Schule schüchtern waren. Die Umfrage ergab auch, dass 10 von 25 Mädchen im Alter zwischen 6 und 10 Jahren Rituale und keine Veränderungen in ihrer Routine mochten (Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe 2006).

Erwachsenenalter

Viele Frauen mit Triple-X-Syndrom besuchen nach der Schule weiterführende Schulen und Hochschulen. Sie übernehmen im Arbeitsleben Positionen in allen gesellschaftlichen Ebenen. Soweit wir bisher wissen, schlagen viele eine Laufbahn im praktischen und sozialen Bereich, u. a. im Bereich der Betreuung von Kindern und älteren Menschen, ein.

Es gibt Hinweise darauf, dass Erwachsene Schwierigkeiten beim Aufbau erfüllender Beziehungen und einige Frauen noch immer ein geringes Selbstwertgefühl haben (Otter 2009).

Kinderwunsch

Obwohl keine direkten Studien zur Fruchtbarkeit von Frauen mit Triple-X-Syndrom durchgeführt wurden, scheinen die meisten Frauen mit Triple-X-Syndrom keine Probleme zu haben, schwanger zu werden, und können davon ausgehen, gesunde Kinder zu bekommen. Das zusätzliche X-Chromosom wird in der Regel nicht an ihre Kinder weitergegeben (Tartaglia 2010).

Eine Frau mit Triple-X-Syndrom kann sich vor einer Schwangerschaft für eine genetische Beratung an einen Humangenetiker überweisen lassen. Möchte sie die Pränataldiagnostik für ihr Baby in Anspruch nehmen, so sollte ihr diese ebenso angeboten werden. Geben der Triple-Test und Bluttests in der frühen Schwangerschaft jedoch keine Auskunft darüber, ob ein Baby ein zusätzliches Geschlechtschromosom hat, so wäre eine invasive Diagnostik wie die Chorionzottenbiopsie oder eine Amniozentese, bei denen Gewebe im Bereich des Mutterkuchens bzw. Fruchtwasser entnommen und untersucht werden, erforderlich (Otter 2009).

Vorzeitige Menopause

Vorzeitige Ovarialinsuffizienz (POF, premature ovarian failure) scheint etwas häufiger als in der allgemeinen Bevölkerung aufzutreten. In der Medizinliteratur werden Fälle im Alter zwischen 19 und 40 Jahren beschrieben, aber noch weiß niemand, wie verbreitet POF bei Frauen mit Triple-X-Syndrom ist. Ein hoher Prozentsatz der Frauen mit POF hat auch eine Autoimmunerkrankung (Otter 2009; Tartaglia 2010).

In diesem Fall bekommt eine Frau in den Zwanzigern, Dreißigern oder mit Anfang 40 einen unregelmäßigen Menstruationszyklus und die Menstruation kann für ein paar Monate ganz ausbleiben. Die Ausreifung von Eizellen durch die Eierstöcke hört vor Erreichen des für die Wechseljahre erwarteten Alters auf. Die Eierstöcke stellen ihre normale Funktion ein. Der Grund, warum dies bei einigen Frauen mit Triple-X-Syndrom vorkommen kann, ist nicht genau bekannt. Theoretisch ist es aber möglich, dass sie vielleicht deshalb ausfallen, weil bei der Hälfte der Eier einer Frau mit Triple-X-Syndrom ein zusätzliches X-Chromosom zu erwarten wäre.



Hinweise auf organische Störungen und klinische Fragestellungen Nicht-organische Bauchschmerzen

Bei einem Viertel der Mädchen und jungen Frauen traten Bauchschmerzen auf, für die keine körperliche Ursache gefunden werden konnte (Otter 2009). Dies wurde in der Umfrage der Triple-X-Sydrom-Selbsthilfegruppe, in der 14 von 43 Familien von Magenschmerzen berichteten, bestätigt (Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe 2006). Die DIESC-Studie zeigt hingegen, dass lediglich die nicht repräsentative Gruppe, also die Mädchen, bei denen das Triple-X-Syndrom nach ihrem ersten Geburtstag diagnostiziert wurde, verglichen mit ihren Schwestern verstärkt zu Klagen über starke Schmerzen neigten. Das traf nicht auf Mädchen zu, bei denen das Triple-X-Syndrom vor dem ersten

Geburtstag oder vor der Geburt diagnostiziert wurde (DIESC 2009).

Wirbelsäulenverkrümmung

Wirbelsäulenverkrümmungen, insbesondere Vorwölbungen, treten vermutlich häufiger bei Jugendlichen auf (Otter 2009). Das ist in der Umfrage der Triple-X-Sydrom-Selbsthilfegruppe nicht bestätigt worden (Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe 2006). Allerdings laufen große Mädchen, die aufgrund ihrer Körpergröße nicht auffallen wollen, gern leicht nach vorn gebeugt.

Konstipation

Eine Umfrage der Triple-X-Sydrom-Selbsthilfegruppe ergab, dass Verstopfungen des Darms bei 15 von 43 Familien mit einer Tochter unter 20 Jahren auftreten und somit relativ häufig vorkommen (Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe 2006).

Probleme mit den Zähnen

Es wird wenig auf dem Gebiet der Zahnentwicklung bei Mädchen mit Triple-X-Syndrom geforscht. An einem Studientag von *Unique* berichteten 14 von 20 Familien, dass ihre Tochter irgendeine Art von Problem mit den Zähnen hätte. Dabei ging es u. a. um schlechte Zahnschmelzbildung, Kavitäten (Löcher) und die Notwendigkeit, die Zähne mit Fluorid zu versiegeln (*Unique*).

Urogenitaltrakt

Nieren- und urogenitale Fehlbildungen können etwas häufiger bei Mädchen mit Triple-X-Syndrom auftreten. Es kann somit sinnvoll sein, ein besonders sorgfältiges pränatales Organscreening des Urogenitaltraktes durchzuführen (Tartaglia 2010; Otter 2009). Die Umfrage zum Triple-X-Syndrom ergab jedoch bei 43 Mädchen, bei denen das Triple-X-Syndrom vor der Geburt diagnostiziert wurde, keine Hinweise auf Anomalien, obwohl ein Mädchen eine verschlossene Scheide hatte, ein Mädchen mit nur einer Niere auf die Welt kam und ein anderes anfällig für Harnwegsinfekte war (Triple-X-Syndrom-Selbsthilfegruppe 2006).

Krampfanfälle und auffällige EEGs

Einige Autoren wiesen darauf hin, dass es vereinzelt bei Mädchen auffällige EEGs (Elektroenzephalogramm, Messung der summierten elektrischen Aktivität des Gehirns durch Aufzeichnung der Spannungsschwankungen an der Kopfoberfläche) und Krampfanfälle geben kann. Die Behandlung mit Antiepileptika war erfolgreich (Otter 2009; Tartaglia 2010).

Bildgebung des Gehirns

Zwei kleine Folgestudien von Frauen aus den Neugeborenengruppen der 60er Jahre des 20. Jahrhunderts ergaben, dass ihre Gehirne im Durchschnitt kleiner als die von Frauen ohne Triple-X-Syndrom waren. In einer der Studien konnte man bei rund einem Viertel der Mädchen und Frauen mit Triple-X-Syndrom höhere Konzentrationen der weißen Substanz in den Gehirnen nachweisen. Es ist unklar, was diese Ergebnisse bedeuten (Tartaglia 2010).

Herzfehler

Es sind diverse Herzfehler beschrieben worden, darunter Löcher zwischen den oberen und unteren Herzkammern (atriale oder ventrikuläre Septumdefekte), Pulmonalstenosen (Verengung der Arterie, die das Blut zu den Lungen transportiert) und Aortenisthmusstenosen (Verengung der Aorta, die das Blut aus dem Herzen in den Rest des Körpers transportiert) (Tartaglia 2010).

Früherkennung und Behandlung von Mädchen und Frauen mit Triple-X-Syndrom

Es besteht keine allgemeine Übereinkunft von Ärzten dahingehend, ob sich Mädchen und Frauen mit Triple-X-Syndrom regelmäßig ärztlichen Untersuchungen unterziehen sollten. Die Untersuchungen in der nachstehenden Auflistung wurden von Dr. Maarten Otter (Otter 2009) und Dr. Nicole Tartaglia vorgeschlagen. Dr. Tartaglia gibt hinsichtlich der Entwicklung und des Lernens Folgendes zu bedenken: "Sollten die Entwicklung Sorge bereiten oder Lernschwierigkeiten festgestellt werden, sind diese offensiv anzugehen. Eine abwartende Haltung ist nicht angebracht, da man nicht davon ausgehen kann, dass ohne gezielte Maßnahmen eine Besserung eintritt oder ein Aufholprozess stattfindet. Eine Verzögerung der Behandlung wird unweigerlich zu schlechteren Ergebnissen führen." (Tartaglia 2010)

Pränatal Screening mit Fokus auf dem Urogenitaltrakt

Neonatal Normale pädiatrische Früherkennungsuntersuchungen

Kleinkindalter EEG gemäß Indizierung durch die medizinische

Vorgeschichte

Beurteilung des Herzens Ultraschall der Nieren

Umfassende Beurteilung der Entwicklung: Untersuchung durch einen Entwicklungs- oder Neuropädiater mit dem Schwerpunkt auf sprachliche, soziale und motorische

Entwicklung Sehtest Sprachtest

Untersuchung des Lernbedarfs

Familiäre und individuelle Unterstützung zuhause und in der

Schule

Grundschulalter Wiederholung des EEGs bei einem im Kleinkindalter

auffälligen EEG

Sehtest Hörtest

Testen der sozialen Fähigkeiten

Interdisziplinäre Beurteilung, um Stärken und Schwächen zu

identifizieren und Maßnahmen zur Unterstützung zu

ergreifen.

Beurteilung des Lern- und Förderbedarfs

Familiäre und individuelle Unterstützung zuhause und in der

Schule

Sekundarschulalter Testen der sozialen Fähigkeiten

Beurteilung des Lern- und Förderbedarfs

Familiäre und individuelle Unterstützung zuhause und in der

Schule

Schulabgänger Ärztliche Untersuchung bei Auftreten von Symptomen

Berufsbezogene Untersuchung und Unterstützung bei

Bedarf

Erwachsene Ärztliche Untersuchung bei Auftreten von Symptomen

Psychologische/psychiatrische Untersuchung bei Auftreten

von Symptomen

Unterstützung und Informationen



Rare Chromosome Disorder Support Group,

G1, The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, United Kingdom
Tel. +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Werden Sie Mitalied von

Unique, um Kontakte zu anderen Familien, Informationen und Unterstützung zu erhalten.

Unique ist eine gemeinnützige Organisation, die von staatlicher Seite keine finanzielle Unterstützung erhält und sich nur aus Spenden finanziert. Wenn Sie unsere Arbeit mit einem Beitrag unterstützen können, dann spenden Sie uns bitte über unsere Website: www.rarechromo.org Bitte helfen Sie uns, Ihnen zu helfen!

Im Vereinigten Königreich

Triple X syndrome Family Network Support Group, 32 Francemary Road, London SE4 1JS +44 (0) 20 8690 9445 helenclements@hotmail.com

In den Vereinigten Staaten www.genetic.org

In den Niederlanden www.triple-x-syndroom.nl

LEONA e.V.

Kreihnbrink 31, 30900 Wedemark, Deutschland Tel. +49 (0) 5130 37 49 92 info@leona-ev.de | www.leona-ev.de



Unique listet hilfreiche externe Foren und Websites für Familien, die auf der Suche nach Informationen und Unterstützung sind, auf. Unique ist nicht für deren Inhalt verantwortlich und macht sich deren Inhalt nicht zu eigen.

Diese Informationsbroschüre ist kein Ersatz für eine persönliche fachärztliche Beratung. Familien sollten in allen Fragen zu genetischer Diagnostik, Unterstützung und Gesundheit einen qualifizierten Mediziner konsultieren. Das Fachgebiet der Genetik ist ein sehr schnelllebiger Bereich und auch wenn wir glauben, dass die Informationen in dieser Broschüre zum Zeitpunkt der Veröffentlichung die besten sind, die verfügbar sind, so können sich später einige Fakten ändern. Unique tut sein Bestes, neue Informationen zu erlangen und bei Bedarf die veröffentlichten Broschüren zu aktualisieren. Diese Broschüre wurde von Unique zusammengestellt und von Professorin Maj Hultén, Professorin für Reproduktionsgenetik, Universität Warwick, und von Dr. Gaia Scerif, Abteilung für Experimentelle Psychologie, Universität Oxford, 2009 geprüft. PM Aktualisiert 06/2011; 11/2013

Übersetzung von Anja Schröder-Hagenbruch

Die deutsche Übersetzung dieser Unique-Broschüre wurde geprüft von Dr. Eugen-Matthias Strehle, Facharzt für Genetik, The John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Newcastle upon Tyne.

Copyright © Unique 2013

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