

Pentasomie X









6 Jahre alt

Referenzen

Der Text enthält Referenzen auf Artikel aus der medizinischen Literatur. Der Erstautor und das **Publikationsdatum** werden genannt, um die Suche nach den Zusammenfassungen bzw. den Originalarbeiten im Internet unter PubMed (www.ncbi.nlm.nih. gov/pubmed) zu erleichtern.

Die Zusammenfassungen bzw. die Artikel sind auch bei *Unique* erhältlich.

Informationen von Unique sind mit "U" gekennzeichnet.

Was ist Pentasomie X?

Vom Pentasomie X-Syndrom sind ausschließlich Mädchen betroffen. Die Körperzellen haben normalerweise 46 Chromosomen, 22 Paare (1 bis 22) und zwei Geschlechtschromosomen, genannt X oder Y.

Mädchen haben üblicherweise zwei X-Chromosomen und der Chromosomensatz, auch Karyotyp genannt, ist 46,XX.

Mädchen mit einem Pentasomie X-Syndrom haben fünf X-Chromosomen. Dies ergibt den Chromosomensatz 49,XXXXX.

Hauptmerkmale

Im Neugeborenen- und Kleinkindalter ist das auffälligste Merkmal von Mädchen mit Pentasomie X ihre kleine Körpergröße. Die meisten sind bei der Geburt klein und wachsen langsam. Hände und Füße sind oft besonders klein. Die Mädchen sehen oft jünger aus und benehmen sich wie jüngere Kinder.

Weitere Merkmale sind unter anderem:

- Niedriger Muskeltonus: die Babys sind meist hypoton und erlangen nur langsam die Muskelkontrolle z.B. die Kopfkontrolle.
- Entwicklungsverzögerung.
- Auffällige Zahnentwicklung: verzögerte Zahnung oder verspätetes Ausfallen; Zahnbein- oder Zahnschmelz-Veränderungen.
- Herzfehler bei der Geburt, z.B. ein Herzgeräusch.
- Überdehnbare Gelenke.
- Normale Geschlechtsmerkmale.
- Anomalitäten des Urogenitaltraktes.
- Partielle Fusion der beiden langen Unterarmknochen. (Synostose von Elle und Speiche).

Wie selten ist Pentasomie X?

Die Häufigkeit ist nicht bekannt, scheint aber sehr gering. Medizinische Forschungen gehen davon aus, dass es gleich selten wie das männliche Äquivalent 49,XXXXY vorkommt, was bedeuten würde, dass ein Neugeborenes von 85.000 Mädchen von Pentasomie X betroffen ist. Aber es scheint noch viel seltener vorzukommen. Die weltweite Anzahl der Pentasomie X -Mädchen und Frauen ist wirklich sehr klein.

In der medizinischen Literatur sind 23 Mädchen beschrieben. Unique hat 20-25 Mitgliedsfamilien und einige Familien mehr sind in der Online-Selbsthilfegruppe für betroffene Familien www.pentasomy.com vertreten (Fragoso 1982; Kassai 1991; U).

Erfahrungen während der Schwangerschaft

Viele Mütter bemerkten Auffälligkeiten während der Schwangerschaft. In der medizinischen Literatur findet sich ein Bericht über eine verminderte Aktivität des Babys, dies wurde auch von den *Unique* Familien beobachtet. Die häufigste zu erwartende Auffälligkeit ist ein vermindertes Wachstum des Babys im Ultraschall (small-for-dates). Weiterhin wurde eine vermehrte Flüssigkeitsansammlung im Körper des Babys (Hydrops fetalis) und eine vermehrte Flüssigkeitsansammlung in der Nackenfalte des ungeborenen Kindes (Nackentransparenzmessung) beobachtet.

Erfahrungen bei der Geburt

Gemäß der medizinischen Literatur und auch nach den Erfahrungen von *Unique* werden die meisten Mädchen vaginal um den errechneten Geburtstermin entbunden. In einer Studie wird berichtet, dass von 22 Babys 12 kurz vor oder zum errechneten Geburtstermin geboren wurden, acht nach der 40. SSW und zwei waren Frühgeburten. Nach der Erfahrung von *Unique* wurden von 11 Geburten zwei eingeleitet, eine in der 35. SSW nachdem im Ultraschall ein Hydrops fetalis (gefährliche Flüssigkeitsansammlung) zu sehen war und eine in der 41. SSW. Ein Baby wurde wegen Steißbeinlage per Kaiserschnitt entbunden und ein weiteres per Notfallkaiserschnitt wegen einer Notsituation nach Geburtseinleitung (Kassai 1991; U).

Erfahrungen mit dem neugeborenen Baby

In der medizinischen Literatur wird berichtet, dass einige Mädchen in der Neugeborenenzeit Schwierigkeiten hatten: vier von 12 mussten wiederbelebt werden, alle erholten sich gut. Nach den Erfahrungen von *Unique* jedoch, hatten viele Babys (5 von 6 Mädchen, von denen ausführliche Informationen vorliegen) eine komplikationslose vaginale Entbindung und die einzige postnatale Auffälligkeit war Fütterungsschwierigkeiten.



9 Monate alt

Informationen über Pentasomie X

Es ist viele lahre her, dass eine Studie über Pentasomie X- Mädchen durchgeführt wurde, aber 2004 wurde eine weitere Studie in Auftrag gegeben. Für Einzelheiten darüber wenden Sie sich bitte an Unique. Die Informationen in dieser Broschüre stammen aus der Studie von 2004, aus einer Befragung von Mitgliedsfamilien bei Unique und aus der medizinischen Literatur. Es kann sein, dass diese Informationen einseitig sind, da sie von Familien stammen, die einer Pentasomie X Gruppe beigetreten sind. Dies dürfte auch für die aus der medizinischen Literatur entnommen Informationen gelten.

Durch die geringe Zahl betroffener Mädchen sind die Informationen nicht komplett.

Unique bedankt sich sehr herzlich bei den Familien, die an der Umfrage teilgenommen haben.

Kann Pentasomie X das Größenwachstum beeinflussen?

Pentasomie X-Mädchen sind bei der Geburt klein und ihr Wachstum liegt nahe oder unterhalb der unteren Standardkurve. Gemäß der medizinischen Literatur liegt das Geburtsgewicht zwischen 1786g und 2891g. Die meisten Mädchen sind leicht und klein und viele haben einen ungewöhnlich kleinen Kopfumfang, so dass die Proportionen gewahrt bleiben. Jedoch spielt auch die Größe der Eltern eine Rolle: Töchter großer Eltern können wahrscheinlichen eine durchschnittliche Größe erreichen (Dryer 1979; Monheit 1980; Kassai 1991; U).

Eine langsame Gewichtszunahme kann für die Eltern beunruhigend sein, ist aber für ein Mädchen mit Pentasomie X oft normal. Vier Mädchen, die bei der Geburt zwischen 2012g und 2863g wogen, hatten bei ihrem ersten Geburtstag ein Gewicht zwischen 5442g und 6689g erreicht. Einige Mädchen nahmen schneller zu (bis zu 5869g mit sechs Monaten) und einige Mädchen, wahrscheinlich aber die wenigsten, nahmen normal an Gewicht zu.

•• Der beste Rat, der mir gegeben wurde, war dass alles in Ordnung sei, solange sie wachse. ••

Sollte ich zusätzliche Milch oder Kalorien verabreichen?

Man weiß nicht, warum Pentasomie X-Mädchen so langsam an Gewicht zunehmen, sicherlich haben sie aber auch wenig Appetit. Muttermilch ist das Beste für jedes Baby und solange ihr Baby an Gewicht zunimmt und solange es wächst, wenn auch langsam, sollten Sie zuversichtlich sein und dem Druck widerstehen hochkalorische Nahrungsmittel zu verabreichen. Das ist jedoch eine persönliche Entscheidung und einige Mütter sind beruhigt, wenn sie Milch zufüttern.

Die Gewichtszunahme verlangsamt sich oft, wenn das Baby beginnt feste Nahrung zu sich zu nehmen und zu diesem Zeitpunkt überlegen Sie vielleicht wieder hochkalorische Milch zuzufüttern. Die Erfahrungen von *Unique* zeigen jedoch, dass die Mädchen weniger feste Nahrung aufnehmen, um die größere Kalorienzufuhr durch die angereicherte Milch auszugleichen. Die meisten Familien benutzen hochkalorische Milch - und die meisten zweifeln später dadurch etwas erreicht zu haben.

•• C's Geburtsgewicht lag bei der 3. Perzentile und blieb bis zur 20. Woche kurz darunter. Die Gewichtszunahme folgte dann ihrer eigenen Kurve - unterhalb der 3. Perzentile. Wir haben zahlreiche hochkalorische Nahrungsergänzungsmittel ausprobiert aber mit wenig Erfolg.

Füße und Hände

Pentasomie X-Mädchen haben typischerweise sehr kleine Füße, so dass sie die ersten Schuhe lange tragen. Die Zehen können sich überkreuzen, so dass eine Korrektur erforderlich ist oder die Schuhwahl erschwert ist. Ungefähr eines von vier Mädchen wird mit einer Fehlstellung eines oder beider Füße geboren, z.B. Klumpfuß oder einwärts gewandten Zehen, genannt Metatarsus Varus.



Eine Familie berichtete, ihre Tochter habe besonders kalte Hände und Füße, vielleicht als Folge einer schlechten Durchblutung. Im Bereich der Hände ist der kleine Finger typischerweise nach innen gekrümmt und manchmal verkürzt. Einige Mädchen haben eine singuläre Palmarfurche an einer oder an beiden Händen (Kassai 1991; U).

Wie beeinflusst Pentasomie X die Lernfähigkeit?

Die Pentasomie X-Mädchen lernen ein bisschen langsamer als andere Kinder. Die meisten gehen anfangs in einen Regelkindergarten oder eine Regelschule und manche bleiben während der gesamten Schulzeit auf einer normalen Schule.



Andere Familien glauben, dass

die langsamere Lerngeschwindigkeit besser in einer Schule berücksichtigt werden kann, in der spezielle Hilfen verfügbar sind. Bei einigen Mädchen ist das Ausmaß der Lernschwierigkeiten schwer zu beschreiben. Die allgemeine Erfahrung der *Unique* Mitgliedsfamilien spricht für eine moderate Lernschwäche.

Folgende Aussagen geben eine ungefähre Vorstellung, was die Mädchen in den verschiedenen Altersstufen erreichen können.

- •• M blieb in der Regelschule bis zu ihrem 21. Lebensjahr. Sie hatte für einige Stunden sonderpädagogische Unterstützung, einen ähnlichen Lehrplan, jedoch ein niedrigeres Lernziel. •• M, 28 Jahre
- K hat ein gutes Gedächtnis und lernt zurzeit lebenspraktische
 Fähigkeiten.
 K, 17 Jahre
- •• C besucht eine Schule für Kinder mit moderaten bis schweren Lernschwierigkeiten. Sie hat ihre besten Leistungen im Rechnen, Form und Raum, Musik und Englisch sprechen und hören. Lesen hat sie mit 8 Jahren und Schreiben mit 9 Jahren gelernt.
- C, 12 Jahre
- •• M kann zuverlässig bis 6 zählen, Farben erkennen und benennen und nach Farbe und Art sortieren. Sie besucht den Kindergarten ganztags mit einer Vollzeitintegrationskraft. Wir hoffen für sie einen Platz in einer Sonderschule zu finden, um ihre Fortschritte aufrecht zu erhalten.
- •• R hat im Alter von 2,5 Jahren einen Entwicklungsrückstand von 8 Monaten. Sie kommt sehr gut in Spielgruppen zurecht und nimmt guten Kontakt zu anderen Kindern auf. Ich glaube, dass die Frühforderung sehr weiter geholfen hat. •• R, 3 Jahre

Wie schwer können die Auswirkungen von Pentasomie X sein?

Das älteste
Pentasomie XMitglied von *Unique*ist 34 Jahre alt und
nach unserer
Erfahrung wirkt sich
Pentasomie X nicht
generell schwer auf
die großen Organe
(Herz , Leber, Lunge,
Gehirn) aus.

Jedoch die Hälfte aller Mädchen hat einen Herzfehler und einige wenige haben Neugeborenenschwierigkeiten und müssen wiederbelebt werden.

Zwei Mitglieder von Unique hatten ernsthafte Probleme, dies kann jedoch auch zufällig sein.

Ein Mädchen hatte einen Hydrops fetalis (anormale Flüssigkeitsansammlung), ein anderes hatte einen Hydrozephalus (Wasseransammlung im Gehirn) (U).

Was Familien sagen...

- A plappert und produziert Laute wie Mama und num num.
- A, 13 Monate
- R gebraucht 15-20 Einzelworte und formt Sätze wie "Oh schau Mama!" Sie plappert und benutzt Lautmalereien. Sie spricht sehr klar und ihr Sprachverständnis ist hervorragend. 66
- R, 3 Jahre
- ey Z erzählt und gebraucht 2-3 Wort-Sätze, aber nur bei Personen, die sie kennt und die ihr vertraut sind. Ihre Sprache ist noch undeutlich und wir kämpfen für eine Sprachtherapie.
- Z, 4 Jahre
- •• Die Sprache entwickelt sich gut. M spricht immer und sagt neue Worte oder Sätze, die einen verständlicher als die anderen. Sie sagt Dinge wie "Ich muss zur Toilette" und versteht mehr als sie spricht. •• M, 5 Jahre
- •• C ist sehr sprachorientiert und singt gerne. Manchmal benutzt sie lange, komplexe Sätze, auch wenn einige Worte schwer verständlich sind. Sie hat auch noch immer Schwierigkeiten mit s- und f-Lauten. •• – C, 12 Jahre

Wie beeinflusst Pentasomie X Sprache und Kommunikationsverhalten?



3 und 5 Jahre alt

Es ist bekannt, dass die Sprache direkt von der Anzahl der X-Chromosomen beeinflusst wird, so dass Pentasomie X -Mädchen das Risiko von Sprachbehinderungen und -verzögerungen haben. Die Verzögerung betrifft oft sowohl die aktive Sprache als auch das Sprachverständnis, sie ist aber ausgeprägter in der aktiven Sprache.

Von Pentasomie X betroffene Mädchen kommunizieren häufig sehr geschickt. Sie teilen sich mittels Ausdruck, Lauten und Gesten mit. Die Eltern geben an, dass ihre Töchter mehr verstehen als sie sagen können. Üblicherweise ist die Sprache verzögert und eine flüssige Konversation wird vielleicht nicht möglich sein. Einige Artikulationsschwierigkeiten sind anhaltend, aber durch Sprachtherapie verbesserbar.

Nach den Erfahrungen von Unique plappern die Mädchen ab dem 2. Lebensjahr und benutzen Lautmalereien, sprachähnliche Töne, die eine Bedeutung vermitteln aber noch keine Worte sind. Erste Worte tauchen in den folgenden Jahren auf. In der Vorschulzeit werden aus den Wörtern kurze Sätze gebildet. Die Sprache entwickelt sich während der Schulzeit weiter und die Mädchen beginnen längere und komplexere Sätze zu bilden.

Eine Gaumenspalte oder ein sehr hoher Gaumenbogen können das Sprechen erschweren und sind bei sechs von 13 Mädchen beschrieben. Jedoch nur bei zwei von sieben *Unique* Familien wird dies erwähnt. Bei einem Mädchen mit einem sehr hohen Gaumenbogen ist die Sprache nicht beeinträchtigt, bei einem Mädchen mit einer Gaumenspalte sehr (Dryer 1979; Toussi 1980; Kassai 1991; Linden 1995; U).

Wie beeinflusst Pentasomie X das Sitzen, Gehen und andere Entwicklungsschritte?

Bei der Geburt ist der Muskeltonus typischerweise niedrig (Hypotonie) und eine anhaltende Schlaffheit der Bewegungen kann ein erstes auffälliges Zeichen sein. Aber nicht alle Mädchen sind hypoton und mindestens ein *Unique* Mitglied ist nicht betroffen.



Einige Mädchen haben sehr bewegliche Gelenke, so dass die Gelenke hypermobil erscheinen oder bei anderen die Gelenke leicht knacken oder ausrenken. Dies betrifft vor allem die Ellenbogen, weniger häufig die Hüften aber praktisch kann jedes Gelenk ungewöhnlich locker sein. Ein häufiges Merkmal bei Menschen mit zusätzlichen X-Chromosomen ist eine partielle knöcherne Verbindung zwischen Elle und Speiche (den beiden langen Unterarmknochen), genannt radio-ulnare Synostose. Hierdurch ist die Drehbewegung des Ellenbogens eingeschränkt.

Eine Kombination dieser Beeinträchtigungen verzögert die Entwicklung der Mädchen, so dass sie die Meilensteine der grobmotorischen Entwicklung recht spät erreichen, aber die meisten erreichen diese. Sich vom Bauch auf den Rücken zu drehen ist für viele Mädchen schwierig. Die meisten können es bis zum Ende des ersten Lebensjahres. Viele können schon sitzen, bis sie sich umdrehen können. Einige rutschen mit dem Po auf dem Boden anstatt zu krabbeln (die Arme können das Gewicht nicht halten). Obwohl viele mit Hilfe im 2. Lebensjahr laufen lernen, dauert es leicht ein weiteres Jahr, bevor sie alleine laufen können. Bei *Unique* ist ein Mädchen registriert, welches mit 12 Jahren noch nicht laufen konnte, aber das hinderte sie nicht auf ihre eigene Art mobil zu sein (Dryer 1979; Kassai 1991; U).

Wenn sie dann mobil sind, brauchen die Mädchen vielleicht

noch etwas Unterstützung und Stabilisierung, da sie weniger sicher auf den Füßen sind, als Gleichaltrige. Einige brauchen weiterhin Schienen andere tragen orthopädische Schuhe. Sie ermüden schneller als andere Kinder und empfinden das Zurücklegen längerer Stecken anstrengend. Dies hindert sie jedoch nicht daran Spaß zu haben.

Was Familien sagen...

- •• K ist sehr mobil. Sie liebt es zu rennen, laufen und ihr Erwachsenen-Dreirad zu fahren. Sie hat gelernt ohne Schwimmhilfe zu schwimmen.
- K, 17 Jahre
- oder einer Stehhilfe stehen, aber bis jetzt kann sie nicht alleine stehen oder gehen. Aber sie genießt viele Aktivitäten wie schwimmen oder in ihrem Rollstuhl tanzen. Sie kommt prima klar und ist eine wahre Expertin im Umgang mit ihrem Rollstuhl. 66 C, 12 Jahre
- y Z hat gerade mit Krankengymnastik begonnen. Sie bewegt sich gerne im Wasser, dies hilft ihren steifen und überdehnbaren Gelenken. 66 – Z, 4 Jahre
- •• R schwimmt gerne, spielt gerne im Sand und geht gerne in den Park. Schwimmen hat ihr bei den Gelenkproblemen sehr geholfen. •• – R, 3 Jahre

Medizinische Probleme

Herzerkrankungen

Nach der medizinischen Literatur und der Erfahrungen von *Unique* werden etwa 50% der Mädchen mit einem Herzfehler geboren. Die medizinische Literatur schließt jedoch auch die Mädchen mit einem harmlosen Herzgeräusch ein. Obwohl Herzfehler beunruhigend klingt und die Mädchen überwacht werden sollten und manche Medikamente brauchen, um den Blutfluss durch das Herz zu verbessern, sind die Probleme sind oft ziemlich gering und einige korrigieren sich spontan ohne chirurgischen Eingriff. Die häufigsten Herzfehler sind ein Loch in der Herzscheidewand (VSD) und ein persistierender Ductus arteriosus (PDA), der ein Überbleibsel des fetalen Kreislaufes ist. Nur wenige Mädchen werden mit einem komplexen Herzfehler geboren, der einer chirurgischen Korrektur bedarf.

Orthopädische Probleme

Viele Mädchen haben Gelenke, die außergewöhnlich beweglich, überdehnbar, steif oder knackend sind. Häufig sind die Ellenbogen betroffen und etwa die Hälfte der Pentasomie X-Mädchen hat eine radio-ulnare Synostose, bei der die beiden Knochen, die Ellenbogen und Handgelenk verbinden, zusammengewachsen sind. Das macht die Drehbewegung des Armes unmöglich und die Bewegungen des Ellbogens sind beeinträchtigt. Die Schultern, Hüften, Knie und Sprunggelenke können ebenso betroffen sein. Einige Mädchen werden mit einer abgeflachten Hüftgelenkspfanne geboren und Gelenken, die mit einer Schiene oder einem Gips stabilisiert werden müssen. Die lockeren Gelenke und der verminderte Muskeltonus sind für die oft typische Haltung der Pentasomie X-Mädchen verantwortlich. Beim aufrechten Stand sind die Füße flach und nach innen gedreht, die Knie scheinen nach innen und nach hinten gebogen. Einige Mädchen brauchen eine gute Unterstützung der Sprunggelenke, bevor sie laufen können. In der medizinischen Literatur wird bei fünf von 19 Mädchen eine ungewöhnliche Einwärtsdrehung des Fußes (Klumpfuß) beschrieben. Dies wurde nicht bei den *Unique* Mitgliedern berichtet.

Nieren und Urogenitaltrakt

In der medizinischer Literatur werden ungewöhnlich häufig Probleme mit den Nieren und dem Urogenitaltrakt beschrieben (vier von fünf Mädchen). Dies entspricht nicht den Erfahrungen von *Unique*, hier finden sich nur bei vier von II Mädchen entsprechende Probleme. Jedoch sollten die Mädchen gründlich untersucht werden. Zwei Mädchen haben multiple Nierenzysten - hier handelt es sich um eine Entwicklungsanomalie. Zwei weitere Mädchen haben außergewöhnlich kleine Nieren.

Infektionen

Kinder mit chromosomalen Störungen scheinen länger zu brauchen, bis sie die im Kleinkindalter typischen Infekte der oberen Luftwege hinter sich haben. Dies trifft auch auf die Pentasomie X-Mädchen zu und wurde sowohl von Forschern, als auch von Eltern beobachtet. Fünf von sechs Familien haben berichtet, dass ihre Töchter in der frühen Kindheit wiederholt schwere Infektionen der Luftwege hatten. Diese kommen auch häufig bei Tetrasomie X (vier X-Chromosomen) vor, daher wird eine gemeinsame Ursache angenommen.

Ein Elternpaar berichtet, dass ihre Tochter in der Regel doppelt so lange brauche um zu genesen, wie andere Kinder. Aufgrund dieser offensichtlichen Infektanfälligkeit sollten die Mädchen alle empfohlenen Impfungen erhalten und die Eltern sollten längere

Genesungszeiten bei Krankheit oder nach Operationen für ihre Tochter einrechnen. Ein hoher Gaumenbogen kann zu eine Dysfunktion der Eustachischen Röhre (der Verbindung zwischen dem Mittelohr und dem Nasenrachen) führen und Ursache häufiger Ohrentzündungen sein.

Epilepsie

Epilepsie scheint kein häufiges Problem bei Pentasomie X zu sein. Die medizinische Literatur beschreibt zwar grenzwertig pathologische EEG-Aufzeichnungen bei manchen Mädchen, über Epilepsie wird jedoch nicht berichtet. Ein bei *Unique* registriertes Mädchen hatte epileptische Anfälle zwischen dem 3. und dem 11. Lebensjahr, doch zurzeit ist sie ohne Medikamente anfallsfrei.

Gehör

Die medizinische Literatur berichtet über eine Schwerhörigkeit bei zwei Mädchen, eines davon hatte auch äußere Auffälligkeiten der Ohren. Dies bestätigt sich nicht bei den Unique Familien: von 11 Familien wird ein Mädchen regelmäßig überprüft und ein anderes hat sehr kleine Gehörgänge, aber keine strukturellen Probleme des Innenohres. Häufige Mittelohrentzündungen steigern jedoch die Wahrscheinlichkeit eines Paukenergusses (Schallleitungsschwerhörigkeit), so dass regelmäßige Hörtests empfohlen werden.

Sehkraft

Eine Beeinträchtigung der Sehkraft wird einmal in der medizinischen Literatur erwähnt und bei einem weiteren Kind wird eine Ptosis beschrieben, die Unfähigkeit das obere Augenlid komplett zu heben. Auch ein bei *Unique* registriertes Mädchen hat eine Ptosis, aber nicht so ausgeprägt, dass die Pupille bedeckt ist. Ein weiteres Mädchen hat eine ausgeprägte Kurzsichtigkeit. Weitere Beeinträchtigungen der Sehkraft sind nicht beschreiben.

Zähne

Zahnanomalien werden häufig beobachtet, sowohl in den Forschungsberichten (10 von 11 Mädchen betroffen) als auch in der *Unique* Umfrage. Einige Mädchen bekamen sowohl die Milchzähne, als auch die bleibenden Zähne spät. Als sie durchbrachen, hatten sie eine dünne Zahnschmelzschicht oder andere Defekte. Die ersten Zähne kamen - so die Erfahrung bei den Unique Mitgliedern - zwischen dem 10. Monat und dem 2. Lebensjahr. Bei einem 17-jährigen Mädchen war das Gebiss noch nicht vollständig. Die Milchzähne fielen häufig spät aus und bei einigen Mädchen mussten sie entfernt werden. Wegen des Zahnschmelzdefektes brauchen die Mädchen eine regelmäßige Zahnpflege und die Kariesprophylaxe mit Fluoriden wird empfohlen.

Verstopfung

Drei *Unique* Familien gaben Verstopfung als ein großes Problem an, welches eine Behandlung mit Abführmitteln erforderlich machte. Verstopfung ist ein häufiges Problem bei Kindern mit chromosomalen Störungen, die nicht sehr aktiv sind. Bei Pentasomie X trifft dies aber nicht zu. Das Problem kann sich jedoch bei geringer Flüssigkeitsaufnahme und dem generell geringeren Appetit der Pentasomie X-Mädchen verstärken.

•• Wir haben alles versucht: Lactulose, Natriumpicosulfat, Einläufe und glycerinhaltige Zäpfchen. Aber am wirksamsten waren zerkleinerte Weizenflocken.

Kann Pentasomie X das Verhalten beeinflussen?



Pentasomie X scheint das Verhalten der Mädchen nicht in einer besonderen Weise zu beeinflussen. Die durch die Unfähigkeit sich verständigen zu können entstehende Frustration drückt sich in Wut und Ärger aus. Ein älteres Mädchen ist aus diesem Grund in Behandlung. Einige Mädchen sind entweder überfreundlich oder sehr zurückhaltend. Anderseits sind Pentasomie X-Mädchen wie andere und die gleichen Erziehungsmethoden führen zum Erfolg (Linden 1995; U).

Was passiert in der Pubertät?

Die medizinische Literatur deutet an, dass bei zumindest einigen Mädchen die Pubertät verspätet beginnt. Dies entspricht auch den Erfahrungen von *Unique*. In der medizinischen

Literatur finden sich fünf Fallbeschreibungen von Mädchen, die entweder einen sehr kleinen Uterus oder unterentwickelte bzw. fehlende Eierstöcke oder beides haben. Von den Mädchen mit vier X Chromosomen (Tetrasomie X) hat die Hälfte die Sexualentwicklung nicht ohne zusätzliche Östrogengabe abgeschlossen und sehr wahrscheinlich trifft dies auch auf die Pentasomie X-Mädchen zu. Die Gabe von Östrogen ab dem 10. –12. Lebensjahr schützt auch vor frühzeitigem Knochenverlust und Osteoporose (Toussi 1980; Kassai 1991; Linden 1995; U).

Die meisten Mädchen mit Pentasomie X haben fünf X Chromosomen pro Zelle. Einige Mädchen haben einige Zellen mit vier X Chromosomen (Tetrasomie X). Dies ist ein Mosaik und vermindert die Auswirkungen. 49,XXXXX / 48,XXXX

Was Familien sagen...

- •• R hatte eine Phase, bei der sie ihren Kopf auf den Boden geschlagen hat, wenn sie ihren Willen nicht durchsetzen konnte. Solange sie sich hierdurch nicht gefährdet hat, habe ich dies ignoriert. Das war die richtige Haltung und jetzt macht sie es nicht mehr. •• R, 3 Jahre
- 99 C ist ein sehr glückliches Kind, aufmerksam und rücksichtsvoll. In der Schule hat sie viele Freunde, aber manchmal ist sie frustriert. 66 – C, 12 Jahre

Wie kann man so viele Chromosomen haben?

Babys mit drei zusätzlichen numerischen Chromosomen (d.h. die Chromosomen I bis 22, auch Autosome genannt), würden sich nicht entwickeln und so gut gedeihen wie Mädchen mit 49,XXXXX oder Jungen mit 49,XXXXX.

Mädchen können mit so vielen X-Chromosomen klar kommen, weil nur ein X-Chromosom in jeder Zelle vollständig aktiv ist. All die zusätzlichen X-

Chromosomen sind überwiegend ausgeschalten und spielen nur eine kleine oder gar keine Rolle bei der Entwicklung.

Zwei kleine Regionen an den Enden der X-Chromosomen und 15 % der Gene auf den Chromosomen sind jedoch nicht ausgeschalten und bleiben aktiv. Man nimmt an. dass diese für die meisten Auswirkungen der Pentasomie X verantwortlich sind. Entweder verursachen die zusätzlichen X-Chromosomen die Auswirkungen bevor sie ausgeschaltet werden, oder die Anzahl bzw. die Einstellung der Gene, die auf dem X-Chromosom aktiv bleiben ist verändert.

Wie konnte es hierzu kommen?

Es ist wahrscheinlich, dass ihre Tochter vier X-Chromosomen von ihrer Mutter und ein X-Chromosom von ihrem Vater hat. Bei der Reifeteilung des mütterlichen Eis werden die Chromosomenpaare getrennt und jedes Ei hat ein X-Chromosom .Wenn bei der Zellteilung ein Irrtum vorkommt, kann ein Ei zwei X-Chromosomen haben. Wenn es auch bei der zweiten Reifeteilung zu einem ähnlichen Irrtum mit beiden X-Chromosomen kommt, hat die weibliche Keimzelle vier X-Chromosomen.

Wird sie befruchtet von einem Spermium mit einem X-Chromosom, dann entwickelt sich aus dem Ei ein Kind mit fünf X-Chromosomen (Pentasomie X).

Der technische Begriff für diese Art Irrtum ist Non-Disjunktion. Diese Chromosomenaberration ist weitaus häufiger, als man sich vorstellt. Bei der Befruchtung ist jedes dritte Baby von einer Non-Disjunktion betroffen. Während die Non-Disjunktion der Chromosomen I bis 22 häufiger bei älteren Frauen vorkommt, scheint dies bei den

Geschlechtschromosomen nicht der Fall zu sein.

Kann es noch einmal vorkommen?

In der Regel geschehen Störungen der Geschlechtschromosomen spontan. Falls die Eltern untersucht werden, so haben diese normale Chromosomensätze. Sehr selten findet sich bei einer Mutter, bei der vorher keine Auffälligkeit vermutet wurde, in einigen ihrer Zellen ein zusätzliches X-Chromosom. Dann ist die Gefahr größer, dass eine weitere Tochter betroffen sein wird. Das nennt man Mosaik und bedeutet, dass die Mutter normale Zellen mit 46,XX Chromosomen neben anderen Zellen mit 47,XXX Chromosomen hat. Die Wahrscheinlichkeit, dass sich eine



5 Jahre alt

Eizelle mit zusätzlichen X-Chromosomen entwickelt, ist erhöht.

Selbst wenn die Wiederholungsgefahr gering ist, können Sie mit ihrer genetischen Beratungsstelle vor einer weiteren Schwangerschaft über Pränataldiagnostik reden.



Hilfe und Unterstützung



LEONA e.V.

Rügener Zeile 64 26388 Wilhelmshaven Deutschland

Tel +49 (0) 4421 74 86 69

info@leona-ev.de www.leona-ev.de

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

Tetrasomy/Pentasomy X Support Group

www.pentasomy.com

Unique führt die Foren und Websites anderer Organisationen auf, um den Familien zu helfen, die nach Informationen suchen. Das bedeutet nicht, dass wir den Inhalt befürworten oder dafür verantwortlich sind.

Diese Broschüre ist kein Ersatz für persönliche medizinische Beratung. Die Familien sollten in allen Fragen zu genetischer Diagnostik, Unterstützung und Gesundheit einen qualifizierten Mediziner konsultieren. Wir glauben, dass diese Informationen zum Zeitpunkt der Veröffentlichung die besten sind, die verfügbar sind. Sie wurden überprüft von Dr. Raoul Rooman, pädiatrischer Endokrinologe, Universitätshospital Antwerpen, Belgien und der leitenden medizinischen Beraterin von Unique, Professor Maj Hultén, Professorin für medizinische Genetik, Universität Warwick, 2005.

Deutsche Übersetzung von Dr. (B) Martina Mertes-Hübotter, überprüft durch Dr. Eugen-Matthias Strehle, Consultant Paediatrician, North Tyneside General Hospital, UK und Sabine Lehnert, LEONA e.V.



Copyright © Unique 2010