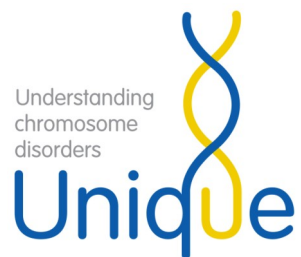


Wsparcie i informacja



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

KS&A

www.genetic.org

Klinefelter Organisation

www.klinefelter.org.uk

Klinefelter's Syndrome Association UK

www.ksa-uk.co.uk

AAKSIS

www.aaksis.org

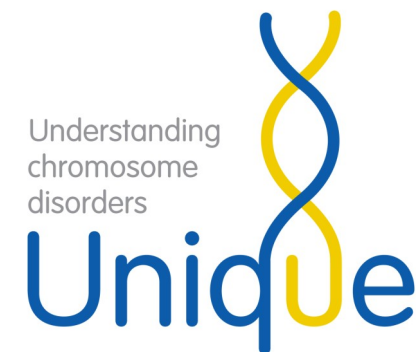
Ten krótki poradnik zawiera informacje na temat zrównoważonych wzajemnych translokacji. Organizacja Unique może również zaoferować informacje na temat zrównoważonych inercyjnych translokacji a także kontakt z rodzinami, których członkowie są nosicielami tego typu translokacji. Grupa Unique wydała również osobny poradnik na temat translokacji robertsonowskich.

Unique podaje fora i strony internetowe w celu ułatwienia rodzinom znalezienia informacji. Nie oznacza to jednak, że popieramy ich zawartość lub odpowiadamy za ich treści. Ta ulotka nie jest substytutem osobistej porady medycznej. Rodziny powinny skonsultować się z wykwalifikowanym klinicystą we wszelkich sprawach związanych z diagnozą genetyczną, prowadzeniem i zdrowiem. Ufamy, iż informacje tu zawarte są najlepszymi z dostępnych w chwili publikacji. Zostały one zebrane i zatwierdzone przez Dr Jeannie Visoosak, Assistant Professor, Department of Human Genetics, Emory University School of Medicine, Atlanta, Georgia, US oraz Prof. Maj Hulten BSc, PhD, MD, FRCPath, Professor of Medical Genetics, University of Warwick, UK. 2008.

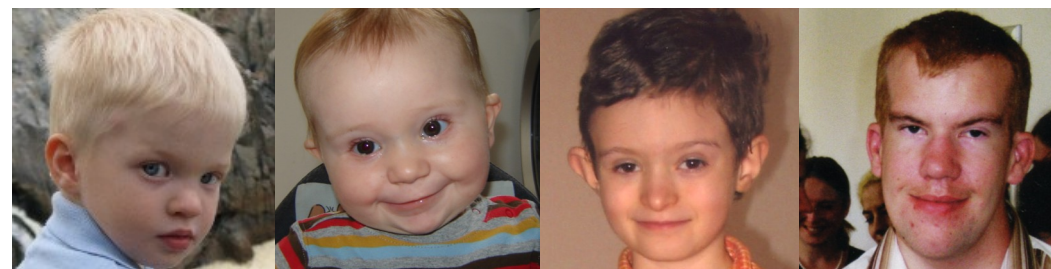
Tłumaczenie: Meg Pajak, Beatson Institute for Cancer Research, Glasgow, UK

Copyright © Unique 2008; 2013

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



Zespół XXXY



rarechromo.org

Zespół XXXY

Zespół XXXY jest zaburzeniem chromosomalnym, które dotyka wyłącznie mężczyzn. Jest ono rzadkie i dostępnych jest niewiele informacji na jego temat. Osoby mające ten syndrom cechuje szerokie spektrum objawów fizycznych, rozwojowych i behawioralnych, w zakresie od lekkich do ciężkich. Leczenie interwencyjne takie jak fizjoterapia, terapia mowy, indywidualny tryb nauczania i ciągłe wsparcie mogą pomóc zwiększyć potencjał osób z zespołem XXXY.

Czym jest chromosom?

Wszystkie informacje genetyczne przenoszone są na chromosomach znajdujących się w jądrach każdej komórki naszego ciała. Poza 22 parami chromosomów ponumerowanych od I do 22, mężczyźni mają zwykle jeden chromosom X i jeden chromosom Y. Zamiast pojedynczego chromosomu X, mężczyźni z zespołem XXXY mają trzy chromosomy X. Syndrom XXXY nazywany jest czasem zespołem 48,XXXXY, ponieważ zamiast 46 chromosomów jest ich 48 (22 pary, czyli 44 chromosomy plus cztery chromosomy płciowe w XXXXY). Większość mężczyzn z 48,XXXXY ma trzy chromosomy X we wszystkich komórkach swojego ciała. U niektórych jednak tylko część komórek zawiera chromosomy XXXY, a pozostałe komórki mają różną liczbę chromosomów X i Y. Nazywane jest to mozaikowością. Na przykład mężczyźni z komórkami o dwóch i trzech chromosomach X będą mieli następujący zestaw chromosomów:

47,XXY/48,XXXXY; z kolei mężczyźni o komórkach z trzema i czterema chromosomami X będą mieli następujący zestaw: 48,XXXXY/49,XXXXY. Mozaikowość sprawia, że trudniej jest przewidzieć skutki XXXY. Zwykle jednak dodatkowe chromosomy X pogłębiają skutki, podczas gdy ich mniejsza liczba sprawia, że są one łżejsze.

Czy 48,XXXXY jest odmianą zespołu Klinefeltera?

Osoby z 48,XXXXY mają swoje unikalne cechy fizyczne i behawioralne, które nie powinny być traktowane jako odmiana zespołu Klinefeltera. Mężczyźni z zespołem Klinefeltera mają pojedynczy dodatkowy chromosom X, zatem ich genotyp to 47,XXY. W trakcie dojrzewania produkcja testosteronu jest u nich zmniejszona i choć seksualnie funkcjonują normalnie, zwykle nie są w stanie począć dziecka. W związku z wczesnymi niedoborami na poziomie językowym, mają skłonność do wykształcenia problemów z czytaniem, literowaniem i problemów społecznych. Ich całkowite IQ może być poniżej średniej względem ich grupy rówieśniczej i prawdopodobnie będą mieli niższe IQ werbalne w związku z opóźnieniem językowym. Dodatkowy chromosom X w 48,XXXXY wpływa bardziej na cechy fizyczne, poznawcze i behawioralne niż w przypadku 47,XXY. Przykładowo, mężczyźni z 48,XXXXY mają opóźnione zdolności motoryczne, językowe i w rozwoju społecznym. Stąd wczesna i trwająca interwencja oraz indywidualne nauczanie są niezwykle istotne, aby pomóc chłopcom w rozwoju tych umiejętności. Im więcej wiemy o 48,XXXXY tym lepiej rozumiemy cechy wyróżniające ten zespół i możemy zaplanować odpowiednie strategie interwencji.

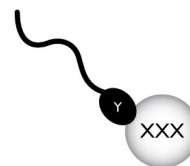
Źródła i odnośniki

Informacje zawarte w tej ulotce zostały zaczerpnięte z kluczowych publikacji w literaturze medycznej. Nazwisko pierwszego autora oraz data publikacji zostały podane, aby pozwolić Państwu poszukać abstraktu lub całości artykułu w internecie na PubMed. Istnieje również możliwość uzyskania tych artykułów z Unique. Ulotka opiera się również o bazę danych Unique. Na moment pisania tej broszury, Unique gromadzi 24 członków ze zdiagnozowanym zespołem 48,XXXXY, spośród których dziewięć rodzin wypełniło szczegółowy kwestionariusz na temat rozwoju ich syna.

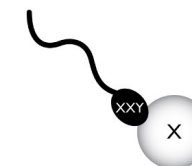
Skąd bierze się zespół XXXY?

Rodzice syna z 48,XXXXY niemal zawsze mają normalne chromosomy w komórkach swojego ciała, więc zwykle nie poddaje się ich badaniu. Nie wiadomo do końca dlaczego do genotypu dziecka dołączają się dwa dodatkowe chromosomy X, ale wiadomo, że mogą one pochodzić zarówno od matki jak i od ojca, ale, o ile wiemy, nie od obojga naraz. Normalne jajeczko kobiety zawiera jeden chromosom X, a normalny plemnik zawiera albo jeden chromosom X, albo jeden Y; razem tworzą zapłodnione jajeczko z 46,XY lub 46,XX chromosomami. Zespół 48,XXXXY występuje zwykle kiedy plemnik z chromosomem Y zapładnia jajeczko posiadające chromosomy XXX lub kiedy plemnik z chromosomami XXY zapładnia jajeczko z pojedynczym chromosomem X. W znaczącej większości przypadków nie wiemy dlaczego tak się stało. W niektórych przypadkach jajeczko starszej matki mogło się zestarzeć przed owulacją. To, co wiadomo to to, że zespół ten powstał jeszcze przed poczęciem (kiedy dziecko zostało spłodzone) i że nie ma niczego, co rodzice zrobili przed lub w trakcie ciąży, co mogło to spowodować. Nieznane są jakiegokolwiek czynniki środowiskowe, dietetyczne czy związane ze stylem życia, które mogłyby to wywołać. To niczyja wina. Kiedy chłopcy lub mężczyźni z 48,XXXXY mają mozaikową odmianę tego syndromu, możliwe jest, że dalszy błąd pojawił się bardzo krótko po momencie poczęcia, kiedy embriion się rozwijał.

Tak



lub



Czy może się to zdarzyć ponownie?

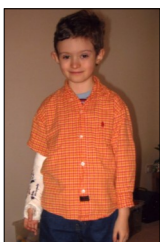
Ważne jest przedyskutowanie tej kwestii z doradcą genetycznym lub genetykiem, ponieważ szansa na posiadanie kolejnego dziecka z wadą genetyczną zależy od kilku czynników takich jak historia rodziny czy wiek rodziców.

“ Jest uparty i łatwo się złości komentarzami kolegów z pracy. Często zadaje się również z innymi, którzy mają problemy z zachowaniem, co prowadzi do problemów. Generalnie dobrze dogaduje się ze starszymi, młodszymi lub bardziej rozumiejącymi ludźmi.” – 23 lata

“ Denerwuje się, kiedy ludzie go podpuszczają: idzie do swojego pokoju, zakłada słuchawki i słucha muzyki lub czasem krzyczy.” – 26 lat

“ Jest generalnie przyjazny, radosny, miły i pomocny, ale ma nagłe napady gniewu, zwykle poprzedzone czymś wewnętrznym, ale czasem odczuwanym konfliktem lub zderzeniem charakterów. Będzie krzychał i tupał, a kiedy się zreflektuje - uspokoi i przeprosi. Te okresy niepokoju i gniewu stają się teraz coraz rzadsze, a jego dawka leków została ograniczona.” – 48,XXXXY/49,XXXXY, 38 lat

Problemy zdrowotne



■ Kości

Mężczyźni z niskim poziomem testosteronu są narażeni na zwiększone ryzyko obniżonej gęstości kości i osteoporozę, ale wczesne leczenie testosteronem może temu zapobiec. Endokrynolog Państwa syna wyjaśni, kiedy najlepiej zacząć leczenie. Skan gęstości kości wykazuje zmniejszającą się masę kości i jest zwykle częścią rutynowego badania mężczyzn z 48,XXXXY. W doświadczeniu Unique, żaden z czterech mężczyzn, którzy byli regularnie skanowani nie wykazał zmniejszonej gęstości kości.

■ Inne schorzenia

Odnotowano kilka problemów zdrowotnych u mężczyzn z 47,XXY, w tym choroby autoimmunologiczne takie jak toczeń systemowy (systemic lupus erythematosus) i reumatyzm; cukrzyca i odporność na insulinę; niedoczynność tarczycy; rozwój żyłaków i wrzody nóg; choroby płuc takie jak chroniczne zapalenie oskrzeli. Zwiększone jest także ryzyko raka piersi, choć pozostaje one znacząco niższe niż u kobiet. Mimo zwiększonej podatności na te choroby, wśród 18 członków Unique z 48,XXXXY nie ma żadnych dowodów, aby którykolwiek miał którekolwiek z powyższych schorzeń. Chroby, które są względnie powszechne wśród członków Unique to alergie (6/18); astma (6/18); infekcje górnych i dolnych dróg oddechowych (6/18); napady drgawkowe (4/18). Jeden chłopiec urodził się z przestawionymi obydwoma łokciami i poważnymi anatomicznymi deformacjami obu przedramion. Ważne jest, aby mężczyźni z 48,XXXXY byli badani regularnie przez swoich lekarzy pierwszego kontaktu / GP.

■ Zęby

Typową cechą jest powiększenie komory zębowej zwane taurodontyzmem. Pojawia się ona naturalnie u 2.5 do 11% populacji, ale jest częstsza u 47,XXY i może być jeszcze częstsza u 48,XXXXY. Taurodontyczne zęby trzonowe są zwykle lepczone za pomocą stalowych koron, które chronią mizagę, jednak może to nie zapobiec do końca dalszym ubytkom i konieczne może okazać się leczenie kanałowe (Joseph 2008). Inne problemy stomatologiczne obejmują brak zębów stałych, defekty szkliska i łopatkowate siekacze. Higiena jamy ustnej może nie być tak dokładna jak u młodzieży bez zaburzeń chromosomalnych, dlatego ubytki zębów są powszechne i pewne dowody wskazują na to, iż usunięcie zębów występuje dwukrotnie częściej u mężczyzn z 47,XXY niż u ich braci. Doświadczenie członków Unique obejmuje późne wyżynanie się zębów mlecznych (od 12 do 15 miesięcy); brakujące kły; źle ułożone lub zbyt ciasno ułożone zęby; poważne ubytki mimo dobrej diety; brak zębów stałych.

Jak powszechny jest zespół 48,XXXXY?

Jest on znacznie rzadszy niż klasyczny zespół Klinefeltera (47,XXY). Ocenia się, że jeden na 17,000 do 50,000 chłopców rodzi się z 48,XXXXY.

Jakie są rokowania?

W celu maksymalizowania potencjału mężczyzny z 48,XXXXY, istotne jest wprowadzenie wczesnej terapii mowy i języka, fizjoterapii i terapii zajęciowej. Materiały edukacyjne powinny być tworzone tak, aby zaspokoić indywidualne potrzeby. Trening z zakresu umiejętności społecznych, środowisk zorganizowanych i strategii budowania mocnych stron takich jak bycie pomocnym pozwolą na zwiększenie poczucia własnej wartości i rozwój kompetencji (Visootsak 2007).

Narodziny

Dzieci z 48,XXXXY zwykle wyglądają tak samo jak inne dzieci po urodzeniu, choć niektóre mogą mieć lekko nietypowe cechy twarzy takie jak wałeczki skóry w wewnętrznych kąciach oczu (zmarszczki nąkątne oczu) lub szeroko rozstawione oczu (hiperteloryzm). Niektóre mają nietypowe cechy rąk takie jak pojedyncze zgięcie dłoni lub niezakrzywione piąte palce. Genitalia niektórych dzieci mogą wyglądać normalnie, ale jedno lub oba jądra mogą nie zstąpić (6 na 10 przypadków w Unique). U innych, ocenianych jako ćwierć lub 7 na 10 przypadków w Unique, ma bardzo małe (hipoplastyczne) penisy. Niemowlęta mogą być mniejsze niż chłopcy z normalnym zestawem chromosomów pod względem wagi, długości lub obwodu główki. Odnotowane wagi dzieci urodzonych w terminie wahają się od 2.8 kg (6lb 3oz) do 4.76 kg (10lb 8oz), przy czym większość bliższa jest dolnej części skali (Linden 1995; Unique).

“ Rodziłam naturalnie i bez znieczulenia, wyglądał idealnie po urodzeniu z perfekcyjnym wynikiem w skali Apgar. Był jednak mniejszy niż jego bracia ważąc 3.18 kg (7lb 2oz), podczas gdy oni 3.86 kg (8 ½lb) i 4.08 kg (9lb).”

Genitalia

■ Jądra

Jądra są strukturami podobnymi do małych piłeczek umieszczonych w mosznie, które normalnie produkują spermę i testosteron – męski hormon płciowy. Jądra rozwijają się w podbrzuszu i schodzą do moszny krótko przed narodzinami. U chłopców z 48,XXXXY powszechne jest, że jedno lub oba jądra nie zakończyły swojej wędrówki do moszny (wnętrostwo). Mogą one zstąpić tuż po urodzeniu lub przesunąć się do moszny i z powrotem (jądro wędrujące). W obu przypadkach jądra mogą zostać przesunięte w dół w trakcie krótkiej operacji pod znieczuleniem ogólnym nazywanej orchidopexją. U chłopców z 48,XXXXY powszechne jest również, że oba jądra są niezwykle małe.

■ Penis

Penisy chłopców z 48,XXXXY są zwykle małe po urodzeniu. Najczęściej pozostają małe, ale mogą również urosnąć do normalnych rozmiarów. Leczenie mikropenisów testosteronem w okresie niemowlęcym jest kontrowersyjne, ale dwie rodziny w Unique, po obu stronach Atlantyku, mają pozytywne doświadczenia.

“ Jego pierwszy zastrzyk testosteronu w leczeniu mikropenisu miał dramatyczny skutek. Jego penis powiększył się niemal dwukrotnie” – 15 miesięcy



Wygląd twarzy

Wielu chłopców z 48,XXXY nie ma oczywistych cech. U niektórych występuje lekko wyróżniający się wygląd twarzy: oczy mogą być rozstawione szerzej niż zwykle (u jednego z chłopców w Unique są one niezwykle blisko); mogą mieć małe fałdki skóry w wewnętrznym kącie oka; uszy mogą być położone poniżej oczekiwanej linii z górną krawędzią na wysokości oczu; usta mogą być pełne, a szczęka nieco wysunięta do przodu. Owłosienie na twarzy u chłopców w okresie dojrzewania i dorosłych mężczyzn zwykle jest skąpe.

“ Na niektórych zdjęciach, jak dla mnie, wygląda na kogoś z bardzo, bardzo niewielkim zespołem Downa.”



Różni chłopcy
od L do P:

14 miesięcy;
26 miesięcy;
7 lat;
21 lat

Karmienie i wzrost

Dzieci z 48,XXXY nie wydają się przejawiać żadnych szczególnych problemów z karmieniem. Z doświadczenia Unique wynika, że wiele dzieci karmionych jest normalnie i odstawianych od piersi bez problemów z przestawieniem na stałe jedzenie, ale u niektórych może występować brak koordynacji oralno-motorycznej ze zwiększonym ryzykiem refluksu i innych problemów z karmieniem. Refluks – powrót jedzenia i treści żołądkowej z żołądka w górę przełyku – może się pojawić i sprawiać kłopoty. Przy urodzeniu dzieci z 48,XXXY mogą mieć długie, cienkie ramiona i nogi, a długie kończyny pozostają typowe. Wzrost dorosłych jest normalny do wysokiego ze stosunkowo długimi nogami i krótkim tułowiem. Większość członków Unique ma nieco ponad 6 stóp wzrostu (1.83 m). Większość chłopców jest stosunkowo szczupła we wczesnych latach, choć mogą mieć niewielki brzuszec. Rozwój mięśni może być słaby, ale dzięki ćwiczeniom ich napięcie, siła, prędkość i koordynacja mogą ulec poprawie. Po okresie dojrzewania niektórzy mężczyźni mają tendencję do przybierania na wadze, zwłaszcza w okolicach pasa i podbrzusza, a ich tkanka tłuszczowa może się odkładać tam gdzie u kobiet. Skłonność do przybierania na wadze pozostaje w życiu dorosłym i rodziny radzą sobie z tym poprzez wprowadzenie regularnych ćwiczeń i zdrowej diety z minimalną ilością jedzenia typu fast-food.

“ Staramy się ograniczać jedzenie śmieci i wykonywać jak najwięcej ćwiczeń, ale on nie jest zbyt gimnastyczny.”

Dojrzewanie

U chłopców z 48,XXXY dojrzewanie przebiega podobnie jak u chłopców z 47,XXY: zaczyna się w odpowiednim wieku z normalnym poziomem męskiego hormonu testosteronu. Penis zaczyna rosnąć, pojawia się owłosienie na ciele, zmienia i obniża się głos. Mimo to zwykle poziom testosteronu zaczyna spadać i drugorzędowe cechy płciowe nie wykształcają się do końca. Jądra mogą nie powiększyć się w pełni, pod koniec okresu dojrzewania tempo wzrostu penisa maleje, a owłosienie na twarzy jest skąpe. Moment, w którym poziom testosteronu Państwa syna znacznie spadać może pojawić się wcześniej lub później niż w okresie dojrzewania, a w niektórych przypadkach dojrzewanie nie zaczyna się dopóki nie zostanie wprowadzona terapia zastępcza testosteronu. Stan Państwa syna powinien zostać oceniony przez endokrynologa, a kiedy poziom testosteronu znacznie spadać terapia hormonalna powinna okazać się pomocna (Visootsak 2006; Linden 1995; Unique).

“ Komunikuje się używając mowy i nie ma problemów w tworzeniu dźwięków, ale jego język jest niedojrzały. Jego mowa jest normalna, czasem bardzo przemyślana, ale zwykle to my musimy zacząć rozmowę: my zadajemy pytania, on odpowiada.” – 23 lata

“ Komunikuje się używając mowy i potrafi utrzymać w miarę normalną konwersację, czasem wyrażając rzeczy inaczej niż my lub rzadko używając niewłaściwego słowa.” – 26 lat

“ Komunikuje się używając mowy, powtarza frazy, które usłyszał, a jako dziecko używał słów takich jak „ogródek traktora” na określenie pola, kiedy nie mógł znaleźć właściwego słowa.” – 31 lat

“ Wciąż uczy się nowych słów.” – 38 lat

Zachowanie

Mężczyźni z XXXY są zwykle empatyczni i lubią pomagać innym. Powierzenie im roli w domu może zaangażować jedną z ich mocnych stron – chęć bycia pomocnym – pracując jednocześnie nad ich słabszą stroną – umiejętnościami życia codziennego. Ich zachowanie może wydawać się niedojrzałe, ale jest zwykle zgodne z ich ogólną inteligencją. Z osobna, chłopcy opisywani są jako pasywni, spokojni, mili i pomocni oraz rzadko jako agresywni. Ich pasywne zachowanie może sprawić, że ich umiejętności społeczne będą słabo wykształcone i potencjalnie pozbawić przyjaciół. Pokazują sporadyczne poirytowanie i wybuchy gniewu oraz mają trudności w radzeniu sobie z frustracją i zmianami rutyny. Programy uczące umiejętności społecznych są bardzo pomocne, ponieważ nauczą one znaczenia wskazówek społecznych oraz odpowiednich odpowiedzi na nie. Nadzorowane doświadczenia wolontaryjne mogą podnieść ich samoocenę i dać chłopcom możliwość pozytywnych interakcji społecznych. Umożliwienie kontaktu z normalnie rozwijającą się młodzieżą jest zalecane w celu zachęcenia do rozwoju umiejętności społecznych i modelowania odpowiedniego zachowania. Chłopcy potrzebują również nauczania ich jak wyrażać swoje uczucia w celu rozładowania frustracji i wymagają odpowiednich ostrzeżeń, które pomogą im radzić sobie ze zmianami (Visootsak 2007; Visootsak 2006; Linden 1995). W doświadczeniu Unique niemowlęta są zwykle „niemowlętami idealnymi”, niewymagającymi i cichymi, jeśli pasywne. Kiedy dorastają, pojawiają się wybuchy frustracji, a niemowlęta i małe dzieci mogą mieć trudne do opanowania napady gniewu. Dzieci mogą być nieśmiałe i zadawać się ze starszymi lub młodszymi od siebie. Starsze dzieci mogą mieć napady strachu lub lęku – opisywane przez jedną z rodzin jako „wybuchy niepokoju i gniewu” – a kiedy zbliża się okres dojrzewania, zachowanie niektórych, choć nie wszystkich, chłopców może okazać się wyzwaniem. Zachowanie agresywne zostało zaobserwowane u kilku chłopców, zarówno w wieku niemowlęcym jak i pokwitaniu, a podlotki mogą używać języka, który ich rodziny uważają za krępujący. Zmiany nastroju są widoczne u wielu chłopców, choć zwykle zmniejszają się z czasem.

“ Jest bardzo bierny i cichy, ale staje się głośniejszy, a kiedy coś mu się nie podoba potrafi być dość zrzędlawy kiwając swoją głową w przód i w tył. Jest bardzo społeczny.” – 15 miesięcy.

“ Całuje i głaszcze swoją 4-miesięczną siostrę i próbuje mówić do niej łagodnie swoim piskliwym głosikiem. Bardzo rozgrzewa to nasze serca.” – 2 lata

“ Łatwo popada w frustrację kiedy nie może czegoś zrobić, czasem uderzając głową o podłogę lub inne powierzchnie, ale poza tym jest bardzo grzeczny.” – 3 lata

“ Łatwo się smuci i jest bardzo cichy, nieśmiały z innymi dziećmi, potrzebuje, aby jego matka chodziła z nim wszędzie. Od kiedy zaczął szkołę, jego pewność siebie wzrosła, ale woli bawić się sam.” – 6 lat

“ Cichy i grzeczny w szkole, w domu jest zupełnym przeciwieństwem i potrafi być momentami bardzo agresywny, a jego zachowanie wydaje się być bardziej chaotyczne i trudniejsze do kontrolowania. Jednak potrafi być również bardzo kochany, stąd trudno zrozumieć jego wahania nastroju.” – 14 lat

“ Potrafi zaprogramować telewizor, odtwarzacz DVD lub telefon bez potrzeby zaglądania do instrukcji. Jest świetny w liczeniu, czasie i problemach matematycznych.” – 23 lata

Niski poziom uwagi jest powszechny i rodziny donoszą o problemach w koncentracji albo podczas wyjaśniania, albo kiedy coś rozprasza. Wszyscy członkowie Unique poza jednym mieli plan nauczania lub zaświadczenie uprawniające do dodatkowego wsparcia językowego, w tym terapii mowy. Niektórzy zaczęli swoją edukację w szkołach publicznych, zwykle wymagając dużej pomocy w nauce, ale wszyscy uczęszczali na zajęcia z edukacji specjalnej, szkoły z wydziałem dla dzieci specjalnych potrzeb lub specjalizującym się w nauczaniu dzieci z problemami w nauce, a w jednym przypadku dla tych z granicznymi umiejętnościami uczenia się.

“ W sytuacji statycznej, takiej jak klasa, bardzo się denerwuje i spina. Udzielono mu wiele wsparcia w nauce, ale łatwo się stresował, przez co dodatkowa pomoc okazała się być większym problemem niż jej brak.”

■ Mowa i komunikacja

Chłopcy z 48,XXXY mają zwykle poważne opóźnienia w umiejętnościach komunikacyjnych, szczególnie w ekspresywnym używaniu języka (mówieniu bardziej niż rozumieniu). Mimo to, dorośli znani Unique komunikując się używając mowy. Chłopcy z dodatkowymi chromosomami płciowymi są narażeni dodatkowo na problemy z przetwarzaniem słuchowym, które mogą wpłynąć na ich umiejętności uczenia się, społeczne i dostosowanie emocjonalne (Visootsak 2006; Linden 1995). Jest to chroniczny problem, stąd zaleca się wczesną i ciągłą terapię mowy, w szczególności adresującą braki w planowaniu motoryki oralnej oraz werbalnej apraksji rozwojowej (zaburzenie, które utrudnia umiejętność wymawiania dźwięków, sylab i słów) i zwrócenie uwagi na budowanie i poszerzanie słownictwa oraz rozumienia zdań, historyjek o zwiększającym się stopniu złożoności. Chłopcy powinni być uczeni jak wyrażać swoje uczucia w celu rozładowania frustracji (Visootsak 2007). Istnieją dalsze dowody na to, że wypowiadanie słów może być trudne i pomocne jest, kiedy rodzice czytają swojemu synowi dłużej niż innym dzieciom, co pomaga mu rozwinąć poczucie przyjemności z opowiadania historii i pozwala przeciwdziałać problemom w utrzymaniu wątku historii, o które potyka się czytając. Wśród członków Unique pierwsze słowa pojawiły się między wiekiem 14 miesięcy a 4 lat i 5 miesięcy. Przed-werbalnie, dzieci używają dźwięków wokalnych, wyrazów twarzy i gestów, aby się komunikować. Niektóre rodziny używają systemu znaków dla komunikacji przed-werbalnej i chłopcy mogą nauczyć się ponad 100 słów migowych zanim nauczą się mówić. Przejście od używania pojedynczych słów do 2-3 wyrazowych fraz jest stopniowe, ale opóźnione i niektóre podlotki wciąż komunikują się za pomocą fraz, a mówienie pełnymi zdaniami pojawia się później. Niektórzy chłopcy mają szczególnie trudności w znalezieniu właściwego słowa i używają przybliżeń, gestykulacji, obrazków lub dźwięków, aby przekazać, co chcą powiedzieć. Wymowa nie zawsze jest czysta. Doświadczenie rodzin sugeruje potrzebę intensywnej terapii mowy, ze szczególnym uwzględnieniem pragmatyki (użycia społecznego). Jedno z dzieci zrobiło niewielki postęp uczęszczając na jedną godzinę terapii mowy tygodniowo w wieku 3 lat, ale po roku terapii uczęszczając przez 3 godziny dziennie i 4 dni w tygodniu, w wieku 5 lat jego mowa była normalna.

“ Komunikuje się używając dźwięków wokalnych, przybliżeń słów i pojedynczych słów. Jego słownictwo obejmuje ponad 50 słów, ale używa tylko około 10 na dzień i wydaje się zatrzymywać dla siebie wiele ze słów, jakich się uczy.” – 2 lata

“ Język receptywny powyżej średniej, poznawczy powyżej średniej, język ekspresywny poniżej średniej. Terapia mowy była bardzo pomocna, najlepsze rezultaty przyniosła praca z terapeutą mowy PROMPT.” – 3 lata

“ Łatwo panikuje, kiedy próbuje wyrazić siebie.” – 14 lat

Czy nasz syn będzie wymagał terapii testosteronem?

U mężczyzn z 47,XXY, funkcja jąder w produkcji testosteronu może wahać się od normalnej po poważnie upośledzoną. W przypadku chłopca z 48,XXXY endokrynolog syna poinformuje Państwa o jego naturalnym poziomie testosteronu i zarekomenduje kiedy najlepiej będzie rozpocząć terapię zastępczą. Testosteron może być podawany doustnie, poprzez implant, żel, plaster lub zastrzyki, co prowadzi do zwiększonej siły mięśni, gęstości mineralnej kości, owłosienia na ciele i bardziej męskiej postury. Ma pozytywny wpływ na nastrój i zachowanie zmniejszając poirytowanie i zmęczenie, zwiększając poziom energii, polepszając koncentrację i umiejętności społeczne (Joseph 2008; Nielsen 1988; Unique). Stosowane przez niektórych lekarzy trzy zastrzyki testosteronu w odstępach jednego miesiąca w celu leczenia mikropenisów u chłopców z 47,XXY, 48,XXXY i 49,XXXXY w okresie niemowlęcym, są uznawane za kontrowersyjne.

“ W USA dostaliśmy receptę na 120mg testosteronu w trzech zastrzykach na okres trzech miesięcy. Endokrynolog w UK nie wypisał recepty, ale zgodził się na 75mg podane przez okres trzech miesięcy aby leczyć mikropenis. Nasz syn dostał pierwszą dawkę i zobaczyliśmy pozytywne zmiany w wielu aspektach.” – 15 miesięcy

“ Nasz syn dostał trzy zastrzyki testosteronu w wieku 12, 13 i 14 miesięcy. Zobaczyliśmy zmiany w rozmiarze jego penisa, a napięcie jego mięśni polepszyło się nieznacznie, ale nie zauważyliśmy zmian w poziomie jego energii. Krótco po pierwszym zastrzyku sprawy jakby „zaskoczyły”. Zobaczyliśmy duże zmiany na lepsze w kontakcie wzrokowym, zakresie uwagi i ogólnego poznania oraz większą chęć do kontaktu z dorosłymi.” – 21 miesięcy

“ Nasz syn zaczął dostawać testosteron w wieku 15 lat, co polepszyło jego sylwetkę. Poziom jego energii się polepszył, ale pozostał niższy niż jego bracia.” – 23 lata

“ Nasz syn dostaje zastrzyki z testosteronu co trzy miesiące począwszy od wieku 24 lat, kiedy to przestał produkować testosteron. Nie ma to żadnego wpływu na rozmiar jego penisa i nie przyniosło znaczącej różnicy w jego masie mięśniowej, zachowaniu lub poziomie energii.” – 26 lat

Rozrost tkanki piersi

Rozrost tkanki piersiowej (ginekomastia) może wystąpić i zaczyna się zwykle w okresie dojrzewania. Może rozejść się bez leczenia, ale jeśli nie mija, może być zawstydzający, dlatego będzie on jednym z punktów obserwowanych przez endokrynologa Państwa syna. Jeśli tkanka piersiowa się rozrasta i nie rozchodzi sama, jedną z opcji jest operacja redukcyjna. Spośród sześciu członków Unique, dwóch doświadczyło rozrostu tkanki piersiowej, jeden w okresie dojrzewania, a drugi już po ukończeniu 20 lat, długo po tym kiedy zaczął dojrzewać w we wczesnych latach nastoletnich. Jeden przeszedł zakończoną sukcesem operację redukcyjną w okresie dojrzewania, podczas gdy drugi jeszcze się na nią nie zdecydował. Dwóch członków Unique w ogóle nie doświadczyło rozrostu piersi w okresie dojrzewania, a u dwóch terapia testosteronem skutecznie ograniczyła rozrost piersi i bioder (Unique).

Czy mężczyzna z 48,XXXY będzie mógł mieć dzieci?

Jest niezwykle mało prawdopodobne, aby mężczyzna z chromosomami XXXY był płodny i nieznanym jest jakikolwiek przypadek mężczyzny z tym genotypem, który spłodził dzieci. Znacząca większość mężczyzn z 47,XXY nie produkuje spermy i nie może mieć własnych dzieci i póki co wiadomo, że brak produkcji spermy jest powszechny u mężczyzn z 48,XXXY. Leczenie testosteronem nie przywróci płodności.

Dorastanie z 48,XXXY



W wieku 26 miesięcy



■ Rozwój: siadanie, poruszanie się, chodzenie (główne zdolności motoryczne)

Dzieci z 48,XXXY osiągają kamienie milowe w swoim rozwoju później niż typowo rozwijające się dzieci. Mają znaczące opóźnienia w rozwoju motorycznym, ponieważ cierpią zwykle na niskie napięcie mięśni i mają trudności z koordynacją. Fizjoterapia jest ważna i wszystkie przypadki znane Unique są w pełni mobilne poprzez dzieciństwo i w życiu dorosłym. Zarówno obracanie się (dzieci w Unique między 6 a 11 miesiącem) oraz siadanie (dzieci w Unique między 5 a 18 miesiącem życia) są opóźnione, choć istnieją pewne dowody wskazujące na to, że dzieci siadają wcześniej i z większą pewnością niż są w stanie się przemieszczać. Poruszanie się poprzez raczkowanie i pełzanie pojawiły się u dzieci w Unique między 11 a 18 miesiącem, a chodzenie między 17 miesiącami a wiekiem 2 lat i 2 miesięcy. Giętkie (hiperrozciągliwe) stawy i płaskostopie są powszechne, a szeroki rozstaw stóp podczas stawiania kroków typowy. U niektórych chłopców dwie kości przedramienia są zrośnięte blisko łokcia (radioulnar synostosis), co ogranicza ich możliwość obrócenia ręki tak aby dłoń zwrócona była do góry

(Visootsak 2006,7). W celu polepszenia mobilności, w okresie początkowym fizjoterapii pomocne jest zwiększenie wkładu sensorycznego poprzez huśtanie, podrzucanie itp. Typowa niska motywacja i graniczne poziomy energii mają wpływ na aktywność w okresie dziecięcym i życiu dorosłym, co oznacza, że chłopcy ci nie lubią specjalnie sportu i bez zachęty niewiele ćwiczą. Zajęcia, które wymagają dotrzymania kroku innym, drużynowe i sporty kontaktowe zwykle nie są pomocne w początkowym okresie. Zamiast tego zajęcia, w których ćwiczenia są „efektem ubocznym” (wyjście na spacer z psem, zabawa na podwórku) lub takie, w których dziecko narzuca własną prędkość (jazda na rowerze, pływanie) mają o wiele większą szansę powodzenia.

“ Osiągnął swoje kamienie milowe trochę później niż jego pięciu braci i siostr.

Chodził w wieku 17 miesięcy, w porównaniu do swoich braci, którzy chodzili mając 10 miesięcy.”

■ Rozwój: użycie rąk i koordynacja (mniejsze zdolności motoryczne) oraz dbanie o siebie

Niedawne badania porównujące chłopców z XXXY z grupą chłopców XXYY pokazały, że chłopcy z XXXY mają gorsze umiejętności życia codziennego (Visootsak 2007). Wielu chłopców, choć nie wszyscy, doświadcza opóźnień w kontrolowaniu użycia swoich rąk. Mogą przejawiać słaby chwyt, szybko się męczyc lub mieć trudności w manipulowaniu małymi przedmiotami. W doświadczeniu Unique wolniej rozwijające się dzieci mogą potrzebować pomocy w jedzeniu, ubieraniu się i dbaniu o siebie w okresie wczesnego dzieciństwa. Dodatkowym czynnikiem jest motywacja, dlatego umiejętność samodzielnego jedzenia może polepszyć się szybciej niż ubierania się, mycia czy higieny osobistej, o których często nawet dorosłym mężczyznom trzeba regularnie przypominać. Trzymanie sztućców, pisanie oraz używanie narzędzi pojawiają się normalnie u niektórych chłopców, podczas gdy u innych przychodzą one z opóźnieniem lub są utrudnione i w tym przypadku bardzo pomocna jest terapia zajęciowa. Umiejętność korzystania z toalety jest

zwykle opóźniona i pojawia się od około 3 ½ roku do 4 lat, ale w niektórych przypadkach nie jest kompletna do ukończenia 8-12 lat.

“ Jego mniejsze zdolności motoryczne wydają się dobre. Potrafi korzystać ze sztućców kiedy je, ale bardzo brudzi i woli jeść używając rąk.” – 2 lata

“ Miał ogromne trudności w utrzymaniu długopisu i tworzeniu kształtów. Używał specjalnego, łatwego do trzymania pisaka i wykonywał wiele ćwiczeń łącząc kropki, aby stworzyć litery. Teraz jest dobrze, ale jego ręce szybko się męczą.” – 23 lata

Cierpi na samoistne drżenie (tremor essentialis), co bywa chwilami bardzo kłopotliwe w przypadku gorących napojów lub jedzenia.” – 26 lat

“ Potrzebuje codziennego przypomnienia o higienie osobistej, ponieważ nie rozumie jej konsekwencji. – 31 lat

■ Nauka

Zdolność do nauki generalnie jest znacznie ograniczona z każdym dodatkowym chromosomem X. Jako niepisana zasada można przyjąć, że każdy dodatkowy chromosom X zmniejsza ogólne IQ o około 15 punktów, z najbardziej zauważalnym wpływem na zdolności komunikacyjne (Linden 1995). Ponieważ jednak dowiedziono, iż chłopcy i mężczyźni z 47,XXY i 48,XXXY mogą mieć IQ w zakresie 70-130, dzięki stałej interwencji możliwe jest, aby osoby z 48,XXXY osiągnęły IQ w tych granicach. Badania pokazują, że problemy w nauce u 48,XXXY są zwykle małe do średnich, z IQ odnotowanym na poziomie 20-79, zwykle około 40-60. Szczególne trudności związane z niskim poziomem uwagi, słabą pamięcią i trudności w układaniu rzeczy we właściwym porządku są powszechne, dlatego zorganizowane środowisko nauczania jest zwykle pomocne. Aby określić indywidualne mocne i słabe strony chłopca potrzebna jest kompleksowa ocena psychoedukacyjna pozwalająca na ułożenie planu nauczania lub zaświadczenie uprawniające do dodatkowych zajęć z komunikacji językowej (Visootsak 2006; Linden 1995). Kilka badań na chłopcach z 47,XXY wykazało szczególną trudność w czytaniu, stąd prawdopodobne jest, że u chłopców z 48,XXXY będą one poważniejsze, dlatego mogą oni potrzebować nauczania specjalnego i indywidualnej pomocy w nauce czytania (Rovet 1995). Doświadczenie Unique potwierdza te obserwacje. Jedynym członkiem, który ma poważnie upośledzone umiejętności uczenia się jest osoba z kariotypem mozaikowym 48,XXXY/49,XXXXY. U innych członków umiejętność czytania waha się od czytania na poziomie 4 lat i 10 miesięcy w chronologicznym wieku 6 ½ roku do czytania książek dla 6-7 latków w wieku 14 lat. Wśród dorosłych z 48,XXXY jeden potrafi czytać na poziomie 11-12 latka i woli materiały oparte na faktach, podczas gdy inny potrafi czytać, ale jest to dla niego ciężki wysiłek, którego nie lubi, dlatego woli materiały z obrazkami lub kreskówkami oraz magazyny.

“ Ma szczególne i bardzo złożone problemy z literowaniem i czytaniem. Potrafi przeliterować słowa, których nie potrafi przeczytać i umie przeczytać słowo, a zamiast tego wypowiedzieć podobne znaczeniowo słowo, np. przeczytać „rzeka”, a wypowiedzieć „woda” lub „strumień”. Kiedy skończył szkołę przestał czytać książki, ale używa wiadomości tekstowych w telefonie i nie ma problemów w czytaniu codziennych rzeczy. Woli czytać wiadomości w telefonie, informacje z dziedzin związanych ze swoją pracą i czasami tabloidy.” – 23 lata

Umiejętności wyższego poziomu obejmują obsługę komputera, kreatywność, pracę w drewnie, dobrą pamięć wizualną, matematykę, umiejętności techniczne oraz muzykę (grę na fortepianie).

