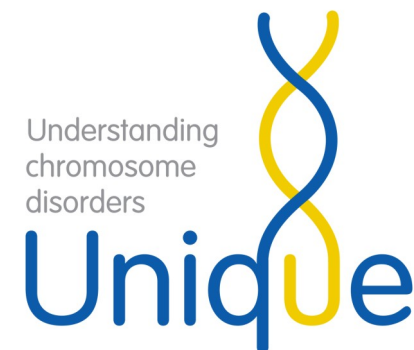


Поддержка и информация



Rare Chromosome Disorder Support Group

Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями

The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, United Kingdom

Тел. : +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Присоединитесь к сообществу Uniquе, чтобы получить дополнительную информацию, необходимую помощь и контактные данные семей с аналогичной проблемой.

Uniquе — благотворительная организация, которая не получает государственного субсидирования и существует исключительно на гранты и пожертвования. Если у вас есть такая возможность, пожалуйста, сделайте пожертвование на нашем сайте: www.rarechromo.org Пожалуйста, помогите нам помочь вам!

<http://www.rarechromo.org/html/DonateNow.asp>

Tetrasomy & Pentasomy X Syndrome

Группа поддержки Тетрасомии & Пентасомии X

www.tetrasomy.com

Uniquе указывает внешние источники и ссылки, чтобы помочь семьям, которые ищут информацию и поддержку. Это не означает, что мы одобряем их содержание и несем за него ответственность.

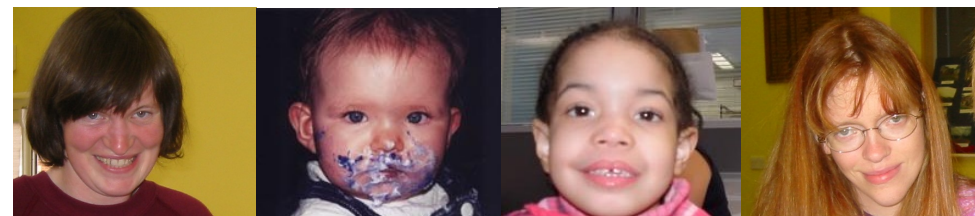
Эта брошюра не заменяет личную медицинскую консультацию. Семьям необходимо консультироваться у квалифицированных врачей по всем вопросам, связанным с генетическими диагнозами, лечебной тактикой и состоянием здоровья. Информация в генетике меняется очень быстро и, хотя представленная здесь информация считается наилучшей на момент публикации, некоторые факты могут позже измениться. Uniquе старается быть в курсе меняющейся информации и, по необходимости, вносить изменения в опубликованные брошюры. Эта брошюра была составлена группой Uniquе и проверена доктором Рауль Руман, детским эндокринологом, Университетская больница, Антверпен, Бельгия, и профессором репродуктивной генетики Май Хультен из Университета Уорвика, Великобритания. 2005 (PM)

Перевод этой брошюры выполнен членом группы Юник, имеющим дочь с Тетрасомией X. Медицинская редакция осуществлена Опариной Натальей Вячеславовной, врачом-лабораторным генетиком Медико-генетической лаборатории МОНИКИ им. М. Ф. Владимирского, Москва. (Екатерина Векшина/CA)

Copyright © Uniquе 2005
Russian translation 2017

Группа поддержки людей с редкими хромосомными отклонениями - Charity Number 1110661
Зарегистрирована в Англии и Уэльсе - Company Number 5460413

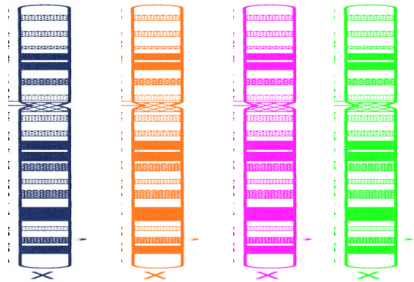
Тетрасомия X



rarechromo.org

Тетрасомия X

Тетрасомия X также известна как XXXX синдром, Тетра X, quadro X или 48, XXXX. Встречается исключительно у девочек. Гены, содержащие инструкции о правильном развитии организма и работе органов и систем, расположены на хромосомах. В норме должно быть 46 хромосом, 22 пары из которых обозначены от 1 до 22 и пара половых хромосом: у мальчиков половые хромосомы разные: одна X и одна Y, поэтому мужской кариотип обычно описывается как 46,XY. У девочек две X хромосомы и их кариотип 46,XX. Девочки с тетрасомией X имеют 4 копии X хромосомы. В этом случае кариотип записывается как 48, XXXX.



Насколько редка Тетрасомия X?

В международное сообщество входят около 100 женщин и девочек с Тетрасомией X, хотя есть, конечно, много других, которые либо не были диагностированы, либо не присоединились к сообществу. В *Unique* состоят более 50 человек с Тетрасомией X. В «Группе поддержки Тетрасомии & Пентасомии X» еще больше участников.

Беспокойство этих сообществ вызывает разобщенность медицинских исследований, касающихся данного синдрома. Чуть более 40 женщин были описаны в опубликованной медицинской литературе, и многие из докладов датируются 1960-ми и 1970-ми годами.

Тем не менее, в 2004 году по результатам проведения первого Дня исследований Тетрасомии X, прошедшего в Оксфорде, Великобритания, был создан Регистр Тетрасомии X. Для получения большей информации, напишите нам

info@rarechromo.org

Источники

Информация в этой брошюре взята из медицинской литературы, а также из опросов, проведенных *Unique* и Группой поддержки Тетрасомии & Пентасомии X. Здесь представлена информация, которая была собрана неофициально, поэтому акценты могут быть немного смещены в сторону ответов от семей, присоединившихся к сообществу «тетра X», чьи дочери имеют более серьезные отклонения.

Ссылки

Данный текст содержит ссылки на статьи в медицинских изданиях. Фамилия первого автора и дата публикации даны для того, чтобы позволить читателю найти доклады и оригинальные статьи на Интернет-ресурсе PubMed. При желании вы можете получить доклады и статьи в группе *Unique*.

Влияет ли Тетрасомия X на поведение?

Нет никакой закономерности поведения для всех девочек с Тетрасомией X. Тем не менее, некоторые черты, по всей видимости, проявляются чаще. Большинство девочек описываются как приятные и ласковые, но некоторые имеют тенденцию быть застенчивыми. В опросах Групп поддержки шестнадцать семей (50 %) отметили некоторые эмоциональные и поведенческие проблемы. Большинство проблем было вызвано разочарованием в связи с неспособностью девочек общаться, но семьи также отметили нетерпеливость, плохое настроение, истерики и быстрые перепады настроения. Уверенность в себе может быть низкой, и девочки, как правило, чувствительны к стрессовым ситуациям. В частности, 9 из 11 семей упомянули проблемы поведения у девочек в возрасте старше 18 лет.

6 из 14 девушек в возрасте от 15 и старше, испытывали психические проблемы, в том числе панические атаки, генерализованное тревожное расстройство, депрессию и биполярное (маниакально-депрессивное) расстройство. Психические проблемы контролировались с помощью лекарств.

Эта картина отражается в научных отчетах, в которых девочки описываются как приятные, дружелюбные и контактные, но также и как потенциально агрессивные и эмоционально лабильные. Половина всех взрослых женщин раз в месяц или один раз в два месяца имели эпизоды нестабильного поведения, которое описывается как гневное, разрушительное и неприемлемое.

Социальные проблемы

Появляется все больше доказательств того, что некоторые девушки с Тетрасомией X уязвимы перед социальными трудностями. Однако, это не общая картина. Некоторые девушки застенчивы и им не хватает уверенности в себе, особенно в группах, и даже в семье. В детстве они предпочитают играть в одиночку. В подростковом возрасте они могут хотеть завести друзей, но не знают, как это сделать, и могут вести себя так, как другие считают неуместным.

С другой стороны, есть девушки, которые являются социально уверенными и общительными. Повышенная уязвимость к социальным проблемам означает, что семьи должны иметь высокий уровень заботливости и не стесняться обращаться за поддержкой. Это особенно важно в стрессовых ситуациях, которые могут возникнуть в школе (Telfer 1969; Nielsen 1977; Berg 1988; Linden 1995; Unique).





Произойдет ли это снова?

Тетрасомия X является очень редким отклонением, и для подавляющего большинства семей шансы, что это затронет еще одну беременность, чрезвычайно малы. Однако, крайне редко, случается, что мать имеет дополнительную X хромосому в некоторых клетках, и более вероятно, что это повлияет на будущую беременность. Как родитель, вы будете иметь возможность обсудить вашу индивидуальную ситуацию с кем-то из вашей службы генетики и, если это уместно в вашем случае, исследовать хромосомы вашего партнера и ваши собственные, прежде чем планировать новую беременность.

Может ли женщина с Тетрасомией X иметь детей?

Фактически очень мало сообщений о женщинах с Тетрасомией X, имеющих детей. Тем не менее, если предположить, что у девушки есть нормальные яичники и менструация, она может быть фертильной. В исследовательских отчетах описаны четыре женщины, у которых, в общей сложности, было семеро детей. Двое из этих женщин имели детей с обычным набором хромосом. У одной из женщин 1 ребенок был с обычным набором хромосом и еще 1 с трисомией по хромосоме 21 (синдромом Дауна); а у четвертой беременность закончилась мертворожденным ребенком с омфалоцеле (грыжа брюшной стенки).

Так как весьма вероятно, что яйцеклетки у девочки с Тетрасомией X будут содержать более, чем одну X-хромосому, важно, чтобы семья получала максимально профессиональное генетическое консультирование с подробным разъяснением возможных исходов беременности и рисков рождения детей с патологией. Вдобавок к этому, семьи, где есть девочки с Тетрасомией X, должны быть более тщательно проконсультированы, прежде чем рассматривать возможность беременности, из-за трудности ухода за ребенком (Bergemann 1962; Gardner 1973; Fryns 1983; Linden 1995; Unique).

Самостоятельность

Некоторые взрослые женщины с Тетрасомией X живут независимо от своей семьи. Опыт показывает, что немногие девушки достигают полной независимости, а большинство нуждается в определенной поддержке и наблюдении.

Характерные особенности

Мнение медицинского сообщества состоит в том, что Тетрасомия X не является причиной какого-либо специфического клинического синдрома. Девочки и женщины с тетра X сильно отличаются друг от друга. Тем не менее, у них могут быть некоторые общие особенности. Данные, собранные Unique и «Группой поддержки Тетрасомии & Пентасомии X» показывают, что проявления бывают как едва заметными, так и очень выраженными:

- Умеренная задержка в физическом развитии.
- Задержка речи.
- Трудности в обучении различной степени: от незначительной до умеренной.
- Рост взрослой девушки может быть выше среднего. Причем в раннем детстве темпы роста часто бывают снижены.
- Повышенная уязвимость к поведенческому и социальному стрессу.
- Повышенный риск дисфункции яичников.
- Повышенная частота инфекций дыхательных путей в раннем детстве.

Причины возникновения Тетрасомии X?

Девочки с Тетрасомией X наследуют три X хромосомы от матери и одну X хромосому от отца или все четыре X-хромосомы от своей матери. Во время образования материнской яйцеклетки, пары хромосом обычно делятся так, что каждая клетка имеет одну X-хромосому. Повторяющиеся ошибки во время клеточного деления могут оставить три или даже четыре X-хромосомы в яйцеклетке. Оплодотворенная сперматозоидом с одной X-хромосомой, яйцеклетка разовьется в плод с четырьмя X-хромосомами или, что случается реже, начало развития (ранний эмбриональный период) будет проходить с пятью X-хромосомами, но затем редуцируется.

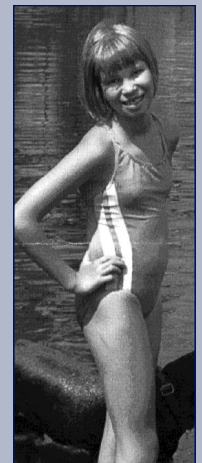
В редких случаях причиной могут служить другие процессы, такие как: ошибки в делении клеток после зачатия (в эмбриональный период) или наличие дополнительной X-хромосомы в некоторых клетках матери (Robinson, 1994).

Была ли это моя вина?

Нет. Ни экологические факторы, ни особенности питания или образа жизни, не вызывают нарушения распределения половых хромосом, в том числе и такие, как Тетрасомия X. Это означает, что нет ничего, что вы сделали до беременности или во время беременности, что могло бы стать причиной возникновения Тетрасомии X у вашего ребенка. И вы ничего не могли бы сделать, чтобы предотвратить такое развитие событий.

Диагностика

Хромосомы, как правило, исследуются из-за беспокойства родителей и медиков по поводу необычной внешности или особенностей развития ребенка. У девочек с Тетрасомией X проявления синдрома могут быть настолько неуловимыми, что диагноз ставится достаточно поздно. Белые кровяные тельца-лимфоциты, полученные из небольшого образца крови, сначала культивируют в специальных условиях, а затем выделяют из них хромосомы и окрашивают красителем. Это придает каждой из хромосом уникальный рисунок из чередующихся светлых и темных полос (бэндов). В результате две дополнительные X-хромосомы становятся легко узнаваемыми.





Будет ли нормальным физическое развитие?

Вес новорожденных девочек колеблется от низкого до чуть ниже нормы, некоторые очень маленькие для своего гестационного возраста. Среди 20 обследованных детей, рожденных в срок или почти в срок, средний вес составил 2810 г (диапазон от 1672 г до 3798 г). Большинство детей не имели проблем со вскармливанием, и их физическое развитие соответствовало возрасту. Если возникали трудности с кормлением, то, как следствие, возникал и недостаток в весе и росте у новорожденных и детей ясельного возраста. Отчеты исследований показывают, что некоторые из девочек с Тетрасомией X рождаются очень маленькими (ниже пятого перцентиля диаграммы роста) и остаются низкого роста. К середине детства, девочки с Тетрасомией X, как правило, выше среднего роста. Среди шести членов Unique, средний рост взрослого составляет 178см (диапазон от 160см до 187см). Отчеты медицинских исследований показывают средний рост в 169 см по сравнению со средним показателем роста для женщин 167 см.

Недавно ген *SHOX* (Short stature Homeobox gene of the X chromosome), расположенный на конце короткого плеча X-хромосомы, был назван в качестве ключевого фактора, определяющего рост взрослого человека. Дополнительные копии гена, вероятно, оказывают свое влияние, и, таким образом, две дополнительные копии гена, расположенные на дополнительных X-хромосомах, частично объясняют высокий рост женщин с Тетрасомией X. Другое объяснение - это дефицит гормона эстрогена, который производится яичниками (Nielsen 1977; Plauchu 1988; Linden 1995; Rooman 2002; Unique).

Будут ли у девочки внешние особенности?

Как вы можете видеть на фотографиях в этой брошюре, девочка с Тетрасомией X не будет выделяться из толпы. Внешне, она, скорее всего, не будет иметь каких-либо особенностей, позволяющих предположить нарушение хромосом. Некоторые девочки имеют незначительные трудноуловимые отличия, неважные в повседневной жизни. Врачи описывают эти особенности в своих отчетах, т. к. даже такие мелочи могут помочь при постановке диагноза. Четверо из 32 детей (13 %), опрошенных Unique или «Группой поддержки Тетрасомии & Пентасомии X», родились с несколькими необычными чертами лица. Такие особенности встречаются и при других хромосомных синдромах, а также у людей без каких бы то ни было хромосомных отклонений. Три девушки имеют эпикант (складки кожи во внутреннем углу глаза), две – сходящее кверху косоглазие и одна - избыток кожи на задней части шеи. Широко расставленные глаза также являются общей чертой (Plauchu 1988; Linden 1995; Unique).

обратно в почки, может функционировать плохо, и это может вызывать инфекции почек. Важно, чтобы было проведено УЗИ почек, даже если нет никаких симптомов, потому что структурные дефекты вероятнее всего вызовут инфекции, а частые почечные инфекции означают высокий риск последующей гипертонии.

■ Частые инфекции

Многие семьи сообщили о высоком уровне респираторных и ушных инфекций в раннем детстве. Как правило, высокий свод неба провоцирует частые отиты, потому что короткое соединение между ртом и ушами позволяет бактериям легко перемещаться от горла к ушам. Это может привести к экссудативному отиту (кондуктивной тугоухости), и многим девочкам нужно дренирование слухового прохода специальными Т-трубочками, иногда неоднократно. Потеря слуха может иметь большое влияние на процесс обучения и должна регулярно контролироваться.

■ Проблемы с зубами

Аномальное формирование неба также может привести к возникновению стоматологических проблем, таких как их отсутствие, неправильное прорезывание, раннее или позднее прорезывание зубов. Некоторые девочки также имеют небольшой рот или волчью пасть (расщелину неба). Четверо в совместном опросе (13 %) имели постоянные зубы, которые прорезались поздно или недостатки эмали и/или дентина. В отчетах медицинской литературы и в Unique также отмечаются молочные зубы, которые поздно выпали, и сильно изношенные передние зубы (Farge 1985; Unique).

Половое созревание и менструации

Примерно половина всех девочек с Тетрасомией X будет иметь нормальные менструации, в то время как другая половина их иметь не будет. Возможно, что в некоторых случаях будет наблюдаться недоразвитие вторичных половых признаков (например, маленькая грудь) или нерегулярный менструальный цикл. Свидетельства Группы поддержки это подтверждают: у семи из 20 девочек отмечается начало менструаций между 11 и 16 годами. У одной выявили дисфункцию яичников (нарушения работы яичников) и сложную аномалию матки, у другой были очень нерегулярные месячные, а третья принимала комбинированный гормональный препарат, чтобы стимулировать начало менструаций.

У девочек с недостаточным половым созреванием отсутствие активности эстрогена в связи с нарушениями работы яичников может увеличить риск переломов и привести к остеопорозу. Прием эстрогена может способствовать развитию груди, остановить чрезмерный рост и стимулировать образование костной ткани, предотвращая остеопороз. Еще одним преимуществом эстрогенов является то, что они работают в головном мозге, улучшая память, повышая настроение и снижая перепады. Давать или нет эстроген - это следует обсудить с эндокринологом вашей дочери (Park 1970; Nielsen 1977; Collen 1980; Linden 1995; Rooman 2002).

Медицинские проблемы

■ Заболевания сердца

Почти каждая третья из опрошенных девочек (10 из 32) родилась с болезнью сердца, и у трети остальных был обнаружен сердечный шум. Из них 5 (17%) имели комплекс сердечных проблем, а одной требовалось хирургическое вмешательство. Это предполагает более высокий уровень сердечных заболеваний, чем обычно сообщается в медицинской литературе.

Отверстия между верхними камерами (предсердиями) или нижними камерами (желудочками) сердца встречаются у населения в целом, но видимо чаще встречается у девочек с Тетрасомией X. Эти изменения называются дефектами межжелудочковой и межпредсердной перегородки. Также может произойти атрезия (сужение) клапанов. У исследованных девочек встретились и более сложные проблемы сердца. В одном случае это была Тетрада Фалло, при которой в легочной артерии и клапане, проводящем кровь от сердца к легким, имеется необычно узкий вход (стеноз легочной артерии), и также дефект межжелудочковой перегородки. У двух взрослых девушек обнаружился тромбоз глубоких вен на фоне приема комбинированных оральных контрацептивов. В единичном случае был инсульт, произошедший потому, что тромб был в состоянии пройти через дефект перегородки в сердце.

■ Ортопедические проблемы

Большой процент девочек имеет чрезмерное или наоборот, ограниченное движение крупных и мелких суставов. Среди наиболее очевидных ортопедических проблем, четыре девочки были рождены с аномальным развитием тазобедренных суставов или проблемами в суставах, такими, как ревматоидный артрит, развившимися позже. Восемь девочек имели ограниченное или чрезмерное движение, по меньшей мере одного сустава, чаще всего локтевого. В единичном случае в медицинской литературе был описан поворот локтевого сустава на 300 градусов. Часто встречается радио-ульнарный синостоз, когда две кости предплечья (лучевая и локтевая) срастаются вдоль части их длины, что затрудняет движения сгибания и поворота руки. Две девочки родились с эквинорварусной деформацией стопы (косолапостью), затронувшей одну ногу, и одна имела необычно повернутые большие пальцы ног. Четверем (13%) потребовались приспособления или хирургическое вмешательство для исправления изогнутого позвоночника (сколиоз).

43% из опрошенных девочек имели изогнутые 5-е пальцы кисти (клинодактилию), что вызывало определенные трудности при захвате и удержании предметов у двух женщин.

Семь девочек (23 %) были описаны как имеющие необычно маленькие руки и/или ноги, три имели пересекающиеся пальцы ног и две - синий или фиолетовый оттенок кожи рук и ног, что является характерным для феномена Рейно (Linden 1995; Unique).

■ Проблемы с почками

Очевидно, проблемы с почками и мочевым пузырем являются частыми, как правило, это единственная почка, соединенные вместе почки или почки, имеющие две канала, которые соединяют их с мочевым пузырем. Клапан, предотвращающий возвращение мочи из мочевого пузыря

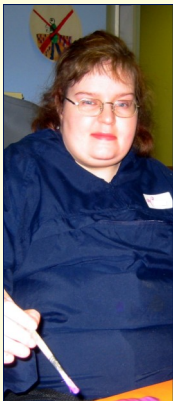
Способность к обучению

Наличие двух дополнительных X-хромосом обычно предполагает определенное влияние на способности к обучению, хотя степень этого влияния может быть очень различной. Современные данные свидетельствуют о том, что многие девочки испытывают слабые или умеренно выраженные трудности в обучении, имеют IQ в диапазоне 60-80. Это наблюдение хорошо согласуется с правилом "большого пальца" что предполагает падение IQ на 10-15 пунктов для каждой дополнительной X хромосомы. Однако, это может на самом деле иллюстрировать слишком негативную картину. Дети, не имеющие проблем или имеющие очень незначительные трудности в обучении, не попадают в поле зрения врачей и остаются не диагностированными. В медицинской литературе существует одно сообщение о девочке с IQ 100, а также в Unique и «Группе поддержки Тетрасомии и Пентасомии X» есть члены, чьи трудности не являются значительными или специфическими. Старые отчеты, показывающие значительные проблемы обучением, являются необъективными и не отражают опыт Групп поддержки семей. Тетра X девочки обычно начинают свое обучение в общеобразовательных школах, но со временем может потребоваться переход к более подходящей вспомогательной программе/школе. Как правило, чтение и математика представляют определенные проблемы, и их общее выполнение страдает из-за задержки речи. Несмотря на это, *Unique* знает тех, кто имеет законченное среднее образование и получил стандартный школьный аттестат. Некоторые проявляют значительный талант в конкретных областях, таких как рисование, литература и творчество.

Наиболее точное определение таково, что при Тетрасомии X имеют место некоторые сложности с обучением. Вероятнее всего, они связаны с задержкой речи. У девочек повышена потребность в помощи со стороны специалистов, в раннем вмешательстве и соответствующем обучении. Много лет назад Доктор Мэри Линден из Национального еврейского центра Иммунологии и респираторной медицины в Денвере, штат Колорадо, написала работу, которая может служить целевой инструкцией для всех семей и специалистов по обучению девочек с Тетрасомией X.

«В каких случаях люди с нарушениями достигают более высоких уровней, чем те, о ком обычно пишут в учебниках? Родители вовлекаются во все аспекты развития и образования. Они инициируют раннее развитие, прибегая к профессиональной помощи для своего ребенка при первых признаках задержки. Родители принимают активное участие в образовании ребенка через взаимодействие с учебным заведением, персоналом и тренерами. Дети вовлечены в разнообразную деятельность, экспериментируют. Таким образом, сильные стороны каждого ребенка непременно вызывают похвалу, а ограничения и задержки сведены к минимуму» (Telfer 1969; Blackston 1972; Fryns 1983; Linden 1995).





Речь и навыки общения

Задержка речи является одной из самых свойственных Тетрасомии X особенностью. Об этом упоминается, по меньшей мере, у 2/3 семей - членов Групп поддержки и, в большинстве случаев, в медицинской литературе. У некоторых девочек задержка в начале периода овладения речью - это первый сигнал к тому, чтобы начать диагностику хромосомных расстройств. Принято считать, что развитие речи связано со способностью к обучению и не является специфической особенностью только Тетрасомии X.

Комбинированное исследование обеих Групп поддержки показало, что средний возраст, в котором девочки с Тетрасомией X начинают говорить, составляет 3 года (от 20 месяцев до четырех лет). Словарный запас в дошкольном возрасте, как правило, ограничен, и некоторые девочки научились писать, прежде чем приобрели навыки речи. Хотя эти задержки преодолимы, трудности со сложными речевыми оборотами и тонкостями разговора могут сохраняться вплоть до средней школы. Исследовательские отчеты показывают, что многие также испытывают трудности с произношением, и это делает их трудно понимаемыми для окружающих. Однако, такие данные не подтверждены опытом Групп поддержки.

Все опрошенные девушки овладели навыками речи, но одна продолжает использовать язык жестов, будучи взрослой, чтобы дополнить свои слова. Некоторые полностью преодолели свою речевую задержку и способны говорить свободно и красноречиво. Тем не менее, есть и те, кто выражается неуверенно и испытывает трудности с пониманием тонкостей языка. Большинство из них знают о своих проблемах. Иногда это негативно сказывается на общении в различных социальных группах или даже внутри семьи, Зачастую это выражается в отказе от участия в групповых разговорах (Pena 1974; Nielsen 1977; Linden 1995; Unique).

Питание

Кормление обычно не рассматривается как проблема для девочек с Тетрасомией X. Тем не менее, данные из групп поддержки показывают, что около четверти испытывали трудности вскармливания в младенчестве. Это могло повлиять на темпы набора веса. Трудности были различны и, как правило, не в острой форме. Пять девочек (1: 6) потребляли очень малое количества молока или ограниченный набор продуктов, одна имела трудности с глотанием и с рефлюксом (когда пища выбрасывается из желудка обратно в пищевод), одна очень поздно стала принимать твердую пищу, лишь в 19 месяцев. И одна имела такие серьезные трудности с кормлением, что пища подавалась через гастростому напрямую в желудок.

Запор является распространенным при Тетрасомии X, что, скорее всего, может быть вызвано сочетанием проблем с питанием, диетой с низким содержанием клетчатки, низким уровнем активности и низким потреблением жидкости.

Сидение, ходьба, бег, письмо

Объединенные исследования показали, что большинство девочек имели небольшую задержку физического развития. Они начинали самостоятельно сидеть в среднем в 7 месяцев (диапазон от 5 до 12 месяцев) и самостоятельно ходить в 21 мес. (от 15 месяцев до 3 лет). Эти цифры хорошо согласуются с отчетами в медицинской литературе, которые предполагают, что крупная моторика (движения всего тела) задерживается больше, чем мелкая (использование рук).

Гипотония – пониженный тонус скелетных мышц, создающий мышечную вялость – способствует задержке в подвижности ребенка, а также влияет на растяжимость многих связок. В первые годы хождения некоторые девочки используют ортопедические устройства и опоры для ног и продолжают носить поддерживающую обувь. Восемь из опрошенных (более 1/4 от общего количества) имели достаточно низкий мышечный тонус для постановки официального диагноза гипотонии.

Сразу после овладения навыками ходьбы и вплоть до школы девочки наращивают свою подвижность: любят бегать, прыгать, карабкаться на снаряды спортивной площадки и кататься на трехколесном велосипеде. В подростковом возрасте, они могут хорошо плавать, кататься на велосипеде и принимать участие в различных спортивных мероприятиях. Тем не менее, семьи постоянно сообщают, что им требуется больше времени, чтобы обучиться физическим навыкам, чем другим членам семьи, и что выносливость снижена, так же как и мышечная сила. Есть и большие проблемы с координацией и равновесием.

В плане мелкой моторики, большинство хорошо владеет ручкой, но слабая хватка и сжатые или согнутые пальцы могут вызвать трудности при выполнении таких повседневных задач, как открытие банки.

