



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Trippel-X-syndrom

även kallat

trisomi X



rarechromo.org

Trippel-X-syndrom eller trisomi X

Trippel-X-syndromet (trisomi X) är ett genetiskt tillstånd som endast drabbar kvinnor. Flickor och kvinnor med trippel-X-syndrom har en extra X-kromosom.

De flesta människor har 46 kromosomer, som består av tätt hoprullat DNA med gener vars instruktioner ser till att kroppen utvecklas och fungerar som den ska. Det finns tjugotvå kromosompar, som är numrerade från 1 till 22, plus två könskromosomer. Hos män är könskromosomerna olika: en kallas X och den andra kallas Y, så manliga kromosomer brukar beskrivas som 46,XY. Kvinnor har vanligtvis två X-kromosomer och beskrivs som 46,XX. Kvinnor med trippel-X-syndrom har en extra X-kromosom, alltså tre totalt. Trippel-X-syndrom kallas ibland för 47,XXX.

Vi föreslår att du använder det fullständiga namnet Trippel X syndrom (Triple X syndrome) alternativt Trisomi X (Trisomy X), som sökord på internet.

Hur vanligt är trippel-X-syndromet?



Omkring 1 av 1 000 flickor har trippel-X-syndrom. Om vi utgår från den här siffran beräknas ca 3,5 miljoner flickor och kvinnor i världen ha en extra X-kromosom (år 2013). De allra flesta av dem – kanske 90 % – får aldrig veta att de har den här extra kromosomen. I Storbritannien beräknas ca 31 800 kvinnor ha trippel-X-syndrom. I USA beräknas 158 500 flickor och kvinnor ha trippel-X-syndrom. I Australien har ca 11 600 kvinnor trippel-X-syndrom. När den här informationsguiden skrevs hade *Unique* över 137 medlemmar med trippel-X-syndrom i åldrarna nyfödd till 66 år. Det finns andra internetbaserade stödgrupper som är specifika för trippel-X-syndrom. Några av dem anges på baksidan av den här informationsguiden.

Trippel-X-mosaiksyndrom

De flesta kvinnor och flickor med trippel-X-syndrom har en extra X-kromosom i kroppens alla celler. Men ganska många flickor och kvinnor har en del celler med tre X-kromosomer och en del celler med ett annat antal X-kromosomer. Detta kallas mosaicism. Mosaicism kan förändra effekterna av trippel-X-syndrom.

Följande är de vanligaste varianterna av trippel-X-mosaicism:

47,XXX/46,XX: Generellt blir trippel-X-effekterna mildare i det här fallet, eftersom det finns även celler med det normala antalet X-kromosomer i vissa av kroppens vävnader.

45,X/47,XXX: Det här är egentligen en mosaikform av Turners syndrom (tillstånd där kvinnor endast har en X-kromosom (TS)), även om förekomsten av celler med en extra X-kromosom oftast mildrar TS-egenskaperna, särskilt om förhållandet mellan 47,XXX-celler och 45,X-celler är så att 47,XXX celler överväger.

47,XXX/48,XXXX: Generellt uppvisar en flicka eller kvinna med denna kromosomsuppsättning aspekter av både trippel-X-syndrom (47,XXX) och XXXX-syndrom (48,XXXX). Men eftersom det finns en stor variation hos personer med båda sjukdomarna uppvisar flickor och kvinnor med denna form av mosaicism också en stor variation. (*Unique* har en separat guide om XXXX-syndrom på engelska).

Information om trippel-X-syndrom

Vi har samlat kunskap om trippel-X-syndromet genom att studera flickor och kvinnor som har en konstaterad extra X-kromosom. På 1960-talet undersöktes kromosomerna hos närmare 200 000 nyfödda barn från 6 olika centra och de som hade trippel-X-syndrom följdes upp, vissa av dem i över 20 år. Dessa flickor och kvinnor är källan till det mesta vi vet om trippel-X-syndrom.

Informationen från studierna av dessa flickor medan de växte upp är fri från påverkan (bias) av att flickorna inte diagnostiserades på grund av att de hade problem eller symptom som skulle kunna indikera Trippel X syndrom. Antalet flickor som följdes upp hela vägen till vuxenåldern är dock mycket litet. Vid Edinburgh-centret var det till exempel bara 16 kvinnor med trippel-X-syndrom som fortfarande studerades år 1999. De sociala förhållandena har också förändrats en hel del sedan 1960-talet.

Idag upptäcks den extra kromosomen vanligtvis på ett av två sätt.

-En gravid kvinna får ett fosterprov taget; NIPT, eller moderkaks -eller fostervattenprov. Fosterdiagnostik kan erbjudas för att diagnostisera ett foster där man har indikation på att det kan vara Trippel X syndrom (t. ex hygrom) eller kan också påvisas som ett extra fynd vid det allmänna erbjudandet om fosterdiagnostik. Just i denna senare grupp kan informationen ses vara fri från bias.

-Ett barn, en flicka eller en kvinna utreds på grund av utvecklings- eller hälsoproblem: Informationen från den här gruppen har en bias på grund av överrepresentationen av av individer som identifieras på grund av avvikelser. Den ger inte en rättvisande bild av hur trippel-X-syndrom i allmänhet påverkar flickor och kvinnor, men informationen kan ändå vara till hjälp för familjer.

Källor

Informationen i den här guiden kommer från en studie i Storbritannien om utvecklingen hos barn med en extra könskromosom (DIESC-studien från *Unique*) samt från en undersökning av 43 familjer med diagnos hos fostret under graviditeten genomförd av den brittiska stödgruppen för trippel-X-syndrom i samarbete med dr Shirley Ratcliffe, som var en specialist på området könskromosomavvikelser.

Referenser

A review of trisomy X (47,XXX) av dr Nicole Tartaglia med kollegor, publicerad i *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2010 (doi: 1186/1750-1172-5-8). Den finns tillgänglig på internet via PubMed. I guiden refereras också till **Triple X syndrome: a review of the literature** av dr Maarten Otter med kollegor, publicerad i *European Journal of Human Genetics* 2009 (doi:10.1038/ejhg.2009.109) (Otter 2009).



Typiska kännetecknen vid trippel-X-syndrom

Trippel-X-syndrom påverkar enskilda flickor och kvinnor på olika sätt. Vissa påverkas knappt eller inte alls, medan andra kan ha uppenbara och betydande problem. De mest typiska kännetecknen är följande:

- Försenat tal
- Behov av en del extra stöd för lärandet
- Snabb tillväxt vid 4–13 års ålder, med långa ben
- Sårbarhet för svårigheter att skaffa vänner i skolåldern, normalisering i tonåren
- Ökad sårbarhet för beteendemässig och social stress
- Mild försening av den fysiska utvecklingen

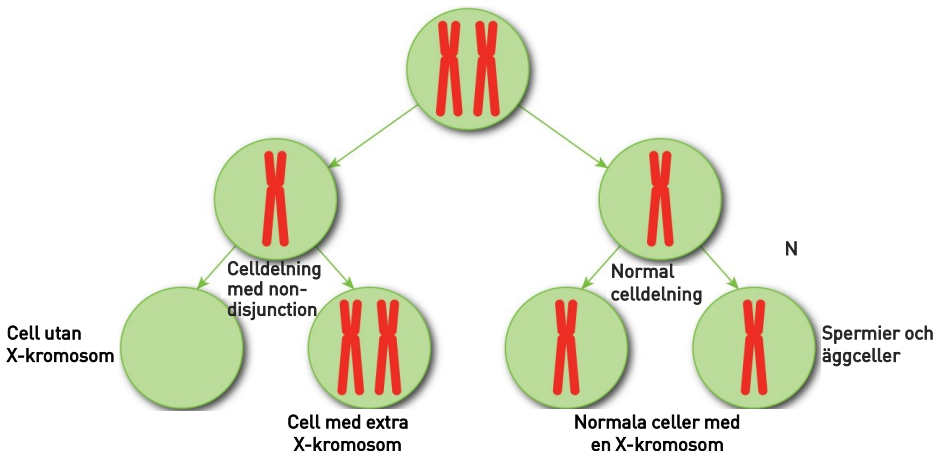


Vad orsakar trippel-X-syndrom?

I de flesta fall är det oklart vad som orsakar trippel-X-syndrom. Flickor ärver vanligtvis en X-kromosom från sin pappa och en från sin mamma. Flickor med trippel-X-syndrom kan ärva sin extra X-kromosom från endera föräldern, men det är vanligare att den ärvs från mamman. Tidiga studier har visat att medelåldern hos en mamma till ett barn med trippel-X-syndrom är 33 år, vilket är högre än genomsnittet (Otter 2009). Trots detta har de flesta barn med trippel-X-syndrom yngre mammor, eftersom den större andelen kvinnor som föder barn är yngre. När ägg bildas delar sig kromosomparen normalt så att varje cell får en enda X-kromosom. Fel vid celldelningen kan leda till två X-kromosomer i äggcellen. Denna typ av fel kallas nondisjunction. Om ägget befruktas av en enda spermie som bär på X utvecklas det till ett barn med tre X-kromosomer.

I ungefär en femtedel av fallen inträffar felet strax efter befruktningen, under kopieringen av de första cellerna, som bildar ett embryo, som sedan utvecklas till ett foster och slutligen till ett barn (Tartaglia 2010).

Hur uppstår non-disjunction?



Var det mitt fel?

Nej, trippel-X-syndrom är en slumpmässig händelse. Det finns inga kända miljö-, kost-, arbetsplats- eller livsstilsrelaterade faktorer som man vet att skulle ligga bakom könskromosomavvikelse som trippel-X-syndrom. Det var inget du gjorde innan du blev gravid eller under graviditeten som orsakade trippel-X-syndromet och det finns heller inget du kunde ha gjort för att förhindra det.

Diagnos

De flesta flickor och kvinnor med trippel-X-syndrom får aldrig veta att de har en extra X-kromosom. När den extra X-kromosomen upptäcks hos gravida kvinnor är det vanligtvis i samband med fosterdiagnostik för andra kromosomavvikelse, så som t.ex Down's syndrom.

Den extra X-kromosomen påvisas ibland efter födseln, om kromosomerna undersöks på grund av oro för en flickas ovanliga fysiska särdrag eller utveckling. Hos flickor med trippel-X-syndrom kan tecknen vara knappt märkbara så att diagnosen ställs sent.



Prognos

De flesta flickor och kvinnor med trippel-X-syndrom lever normala liv. De går i vanliga skolor, har jobb och barn och uppnår hög ålder.

Det finns vissa skillnader mellan flickor med trippel-X-syndrom och flickor med två X-kromosomer. De flesta av dessa skillnader motsvarar den normala variationen mellan olika individer.

Spädbarn Spädbarn med trippel-X-syndrom ser vanligtvis helt normala ut vid födseln, utan några som helst tecken på den extra X-kromosomen. Ett typiskt spädbarn med 47,XXX väger i genomsnitt 3 kg, dvs. 400–500 g mindre än ett spädbarn med två X-kromosomer. Huvudet är oftast lite mindre än genomsnittet (Otter 2009). Muskeltonus kan vara en aningen svag, vilket gör att barnet känns lite slapt när man håller i det.

I genomsnitt ler spädbarn vid två månaders ålder – de tidigaste vid en månad och de senaste vid sex månader (Triple X syndrome group 2006). De flesta barn ammas och i en undersökning genomförd av Triple X syndrome group behövde inget barn sondmatas.

I rörelse

Flickor med trippel-X-syndrom kan vara lite sena med att börja krypa och ta sina första steg, men det finns en stor variation mellan olika individer. Flickor med trippel-X-syndrom börjar vanligtvis krypa vid runt 10 månaders ålder (intervall 5–20 månader) och tar sina första steg vid 16–18 månaders ålder, med rapporterat intervall mellan 9–36 månader (Triple X syndrome group 2006; Tartaglia 2010). Trots att de kan vara försenade i tidig ålder, deltar många flickor med trippel-X-syndrom i idrott och lagsport i skolåldern (DIESC 2009; Linden 2002; Pennington 1980).

Bakom den lätta förseningen ligger det hos många motoriska koordinationsproblem (Otter 2009) och fortsatt svag muskeltonus och tänjbara leder hos vissa (Triple X syndrome group 2006; Tartaglia 2010). Bland 24 barn i åldrarna 0–5 år hade en fjärdedel av flickorna svag muskeltonus, vilket påverkade olika delar av kroppen. Av fyra barn med ovanligt tänjbara leder och låg muskeltonus var det tre som började gå sent och tog sina första steg efter 18 månader. I en grupp på 25 flickor i åldrarna 6–10 år hade tio muskelhypotoni (låg muskeltonus, vilket återigen påverkade olika delar av kroppen). I åldersgruppen 11–16 år hade 3/17 flickor slappa bukmuskler, vilket gav dem utstående mage (Triple X syndrome group 2006). Andra studier har visat att flickorna som grupp lättare blir trötta (Otter 2009).



Flickor i rörelse

uppe till vänster
vid 5 år

nerre till vänster
vid 9 år

i mitten
vid 7 år

höger
vid 11 år

Vissa svårigheter med att planera rörelser har observerats, något som kan skapa problem när komplexa muskelsekvenser krävs, t.ex. vid idrott. Flickorna upplever dock i allmänhet att både grovmotorisk (rörelse) och finmotorisk (hand-ögon) koordination är välbevarad (DIESC 2009; Otter 2009; Salbenblatt 1989). Några studier har också rapporterat om välbevarad finmotorisk koordination med god sensorisk och motorisk integration (Linden & Bender 2002; Salbenblatt 1989; Robinson 1990). Tjugofem procent av familjerna berättade för DIESC-forskarna att deras dotter var bra på idrott. Familjerna uppgav för forskarna att om deras döttrar fortsatte med aktiviteter byggde de upp muskelstyrka samtidigt som de njöt av aktiviteter som simning, dans och ridning. Flickorna hade dock svårare med både fin- och grovmotorik jämfört med sina syskon. De kan upplevas ha en slarvig handstil eller att de är okoordinerade eller klumpiga när de använder bestick.

Beteenden i vardagen

Många flickor med trippel-X-syndrom tar längre tid på sig än genomsnittet att bli pottränade. I snitt når de detta mål efter 36 månader (intervall 12 månader till 10 år) och de allra flesta är rena och torra vid fyra års ålder. Vanligtvis blir barnen torra nattetid någon gång under sitt fjärde år, i snitt vid 44 månader. Spridningen är dock stor, från 18 månader till över 6 år (Triple X syndrome group 2006).



Sexton år gammal

DIESC-studien visade att flickor med trippel-X-syndrom var på samma nivå som sina syskon på att förstå pengar, tid, lek och fritidsaktiviteter (DIESC 2009).

Flickor med trippel-X-syndrom har lite svårare med många vardagliga sysslor jämfört med sina syskon, men de presterar ändå inom det förväntade intervallet för sin ålder.

Lära sig att prata

Flickor med trippel-X-syndrom börjar vanligtvis prata lite sent, men de ligger ändå inom det förväntade intervallet för sin ålder. Vanligtvis säger de sina första ord runt eller strax efter sin ettårsdag och sina första meningar runt sin tvåårsdag.

Ungefär hälften av flickorna har både försenad förståelse och försenat tal och tre fjärdedelar av flickorna i skolåldern har en del svårigheter med språket. Studier visar att 40–90 procent av flickorna kan ha nytta av talterapi. Det är inte fastställt vilken som är den bästa åldern för att börja med talterapi, men vissa säger att ju tidigare desto bättre, eftersom tidiga insatser inte kan skada, men kan göra nytta (Linden 2002; Triple X syndrome group 2006; Otter 2009; Tartaglia 2010).



Fem år gammal

Flickorna kan ha svårt att hitta ord, oavsett om de är under tidspress eller inte. Jämfört med sina syskon använder de mindre komplex syntax i samma ålder och har en snävare förståelse för innebörden. Andra aspekter av kommunikation, som intressen och icke-verbal kommunikation, verkar inte påverkas av den extra X-kromosomen. DIESC-studien visade att flickor med 47,XXX tycks ha svårare att förstå strukturella aspekter av språket, till exempel att uttrycka sig eller förstå komplexa meningar. De hade inga särskilda svårigheter med språkliga aspekter som när det passar att säga saker, hur man turas om osv.

Familjerna uppger att deras döttrar är pratsamma men har ett något mer begränsat ordförråd än sina syskon (DIESC 2009). Bland 25 flickor i åldrarna 6–10 år hade nästan hälften försenat tal. Av 17 flickor i åldrarna 11–16 år var det bara två som fortfarande fick talterapi (Triple X syndrome group 2006).

Utifrån erfarenhet från en familjedag som hölls av *Unique*, sa familjerna som deltog att sång, upprepning och musik underlättade talet. Några sa att deras döttrar var överkänsliga för höga ljud.

Skola och lärande

Närmare 70 procent av flickorna med 47,XXX klarar sig bra i den vanliga skolan, även om de flesta får en del individuell undervisning, oftast i läsning men ibland också i andra



Tolv år gammal

ämnen, t.ex. matematik. Behovet av stöd kan vara uppenbart under de tidiga åren och det verkar vara så att om rätt stöd ges tidigt nås normal utbildningsnivå under ungdomsåren (Otter 2009; Triple X syndrome group 2006).

En studie (DIESC 2009) visade att 55 procent av flickorna som fått diagnosen före födseln eller före ettårsdagen inte hade några problem alls i skolan. Av de som fick sin diagnos senare (dvs. sannolikt ett skevt urval) var det 18 procent som inte hade några inlärningssvårigheter i skolan.

De flesta familjer säger att deras dotter trivs i skolan och många av flickorna tycker särskilt om matematik och stavning. Lite drygt 30 procent av flickorna som diagnostiserats före födseln hade ett utlåtande om specialpedagogiska behov, men mycket få flickor gick på specialenheter eller i specialskolor. Detta tyder på att deras

eventuella svårigheter med inlärnin g eller inlärnin gssvårigheter är relativt lindriga (DIESC 2009).

Sammantaget visade DIESC-studien att cirka 14 procent av flickorna vars 47,XXX hade diagnostiserats före födseln eller under det första levnadsåret hade ett utlåtande om specialpedagogiska behov. Av de som fick diagnosen senare hade 50 procent ett utlåtande om specialpedagogiska behov.

Flickor med trippel-X-syndrom har vanligtvis lite svårare än normalt att lära sig läsa och skriva. Svårigheten övervinns oftast med hjälp av individuell undervisning och DIESC-studien visade att flickorna hade relativt goda läs- och skrivfärdigheter.

Det kan dock finnas subtila skillnader. Flickor med trippel-X-syndrom tycks ha särskilda svårigheter att koncentrera sig och vara uppmärksamma, men dessa svårigheter tar sig inte uttryck i rastlöshet eller hyperaktivitet. Det är snarare så att deras koncentration kan lätt brista och de kan ha större svårigheter än väntat att slutföra uppgifter (DIESC 2009; Tartaglia 2010).

Flickor med trippel-X-syndrom har också ofta svårt att komma ihåg sådant de nyss lärt sig. Därför kan de behöva få informationen upprepad flera gånger för att den ska lagras i minnet (Triple X syndrome group 2006).

När flickor med trippel-X-syndrom har gjort intelligenstester har de vanligtvis fått ca 20 poäng lägre än andra i verbala tester och ca 15 poäng lägre i utförandetester. Ungefär 60 procent av flickorna har ett IQ över 90, men de tenderar att få lägre verbala poäng och endast omkring 30 procent av flickorna får över 90 i verbala IQ-tester. En skillnad i den här storleksordningen är vanlig mellan syskon, men en flicka med trippel-X-syndrom är troligen medveten om att hon får kämpa lite mer med vissa aspekter av lärandet. Det här kan påverka hennes självkänsla, men blir i allmänhet bättre när hon slutat skolan (Otter 2009).

Skola och vänner

Flickor med trippel-X-syndrom beskrivs av sina familjer som mycket kärleksfulla och snälla. De är omtänksamma, särskilt mot djur och yngre barn. Många beskrivs som att de verkligen kan roa sig och de flesta har nära vänner. Deras sociala färdigheter ligger i allmänhet inom det förväntade området för deras ålder – de är medvetna om andra, har gott uppförande, klarar av förändringar och är medvetna om faror, med endast små skillnader jämfört med sina syskon. De visar också prov på god interpersonell förmåga, god förståelse för känslor och kunskap om hur vänskap fungerar.

En del flickor med trippel-X-syndrom har svårt att skaffa vänner i skolan. Svårigheterna kan börja tidigt, redan i förskoleåldern, och flickor med trippel-X-syndrom kan verka omogna.



Skolavslutning

– närmare 70 procent av flickorna klarar sig bra i skolan



Kärleksfull och snäll



God interpersonell förmåga

Åldersgruppen var ovanligt blyga (Triple X syndrome group 2006). De kan sakna självförtroende eftersom de vet att de har lite svårare att lyckas med sådant som andra tycker är enkelt. Men de verkar övervinna svårigheterna och uppges vara populära och omtyckta. I

DIESC-studien rapporterade dock en liten grupp föräldrar att de var oroliga för att deras dotter skulle bli mobbad i skolan. Runt 11 års ålder verkar vara en särskilt svår tid för socialisering, eftersom flickorna kanske fortfarande leker på ett sätt som deras jämnåriga uppfattar som barnsligt. Allt eftersom de mognar förbättras deras sociala färdigheter, vilket också framgår av bättre sociala färdigheter hos äldre flickor, särskilt om de diagnostiserats tidigt i livet (DIESC 2009; Otter 2009; Linden 2002; Bender 1995). Samtidigt påpekar familjerna att det stärker självförtroendet att betona dotterns starka sidor.

Kommer tillväxten att vara normal?



Smal med långa ben: 6 år (vänster) och 12 år (höger)



Flickorna växer oftast i normal takt fram till fyra års ålder och därefter snabbt fram till puberteten. En del flickor med trippel-X-syndrom växer snabbare än sina klasskamrater och vänner mellan fyra och åtta år, särskilt växer benen. De brukar tillhöra den övre fjärdedelen av flickorna när det gäller längd. Men eventuell viktökning är mindre än längdtillväxten, så de är vanligtvis smala. De har en fördröjd skelettålder fram till 7–10 år. Dessa skillnader blir mindre tydliga i tonåren (Otter 2009).

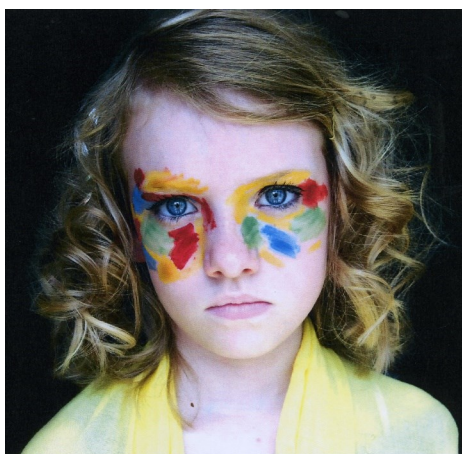
Utifrån erfarenhet från en familjedag som hölls av *Unique*, berättade 12 av 20 familjer att deras döttrar hade växtvärk.



Uppväxt: 15 år (vänster); 17 år (mitten till vänster); 18 år (mitten till höger och höger)

Pubertet och menstruation

Puberteten börjar vanligtvis ungefär vid den förväntade tidpunkten, med bröst som utvecklas från 11 år (kanske sex månader senare än hos andra flickor) och menstruation som börjar mellan 10 och 15 år.



Beteende och humör

Det finns en diskussion gällande vissa aspekter av beteendet hos flickor och kvinnor med trippel-X-syndrom. DIESC-studien från 2009 fann inga belägg för att flickor med 47,XXX som diagnostiserats tidigt eller före födseln uppvisade mer trotsigt beteende jämfört med sina systrar. För ångest är bilden mer komplicerad: Flickor som fått sin diagnos sent var mer oroliga än sina systrar och äldre flickor mer än yngre flickor, även om få flickor (oavsett om de diagnostiserats tidigt eller sent) hade ett resultat som låg över gränsen för klinisk misstanke om ångest. Andra forskare fann att flickor och kvinnor med trippel-X-syndrom lätt kan bli oroliga, med socialt undvikande beteende, separationsångest och generaliserad ångest bland de mest framträdande problemen. Det finns också en social omognad i jämförelse med jämnåriga, vilket tillsammans med övriga svårigheter kan göra vissa flickor sårbara socialt (Bender 1999; Tartaglia 2010). Vissa forskare har funnit att ett stort antal av dessa kvinnor har depression (Bender 1999; Harmon 1998).

Det finns en något ökad förekomst av uppmärksamhetssvårigheter och beteendestörning (Robinson 1990; Pennington 1982).

DIESC-studien visade också att flickor med trippel-X-syndrom var mer benägna att uppvisa beteendemässiga svårigheter och hyperaktivitet, men endast 15 procent av dem på nivåer som kunde ge anledning till oro. Hyperaktivitet påvisades i den här studien endast hos de flickor som fick diagnosen efter sin ettårsdag (dvs. ett skevt urval) och i den här gruppen verkade svårigheterna vara större för äldre än för yngre flickor. Enligt studien var flickorna mer benägna än sina syskon att uppvisa svårhanterliga beteenden, t.ex. få vredesutbrott, vara särskilt envisa eller vara lättledda (DIESC 2009).

Ett antal studier har funnit att flickorna var särskilt känsliga för stress i familjelivet. De behövde föräldrastöd längre än andra flickor (Otter 2009).

Psykiska störningar har visat sig vara vanligare i vuxen ålder, men svara väl på standardbehandlingar (Otter 2009). Detta kan bekräftas av resultaten från trippel-X-syndromgruppen, där två ungdomar av 13 rapporterade depression (Triple X syndrome group 2006). Data från DIESC-studien visade också att flickor med trippel-X-syndrom har lättare än sina systrar att bli känslomässiga (humörsvängningar, raseriutbrott, gråter ofta, oroar sig över mycket, känner sig ofta olyckliga) och att de som fick diagnosen efter sin ettårsdag (gruppen med skevt urval och som därför troligen utreddes och diagnosticerades på grund av misstanke om Trippel-X-syndrom) också visade en tendens till och klagade på psykosomatiska svårigheter, såsom uttalad trötthet eller smärta och värk. Läkeemedelsbehandlingen mot depression är densamma som för andra flickor och kvinnor, men låga inledningsdoser rekommenderas (Tartaglia 2010).

En undersökning som omfattade en grupp flickor med trippel-X-syndrom visade att 16/43 av dem var blyga när de började på förskola eller i första klass. Undersökningen visade också att 10/25 flickor i åldrarna 6–10 år tyckte om ritualer eller ogillade förändringar i sina rutiner (Triple X syndrome group 2006).

Vuxen ålder

Många kvinnor med trippel-X-syndrom fortsätter med vidareutbildning och högre utbildning efter skolan. De sköter sedan jobb på alla nivåer i samhället. Enligt aktuell kunskap väljer många av dem praktiska yrken eller yrken inom omvårdnad, som att ta hand om barn och äldre människor.

Det finns vissa belägg för att vuxna har problem med att skapa tillfredsställande relationer och en del kvinnor har fortsatta problem med låg självkänsla (Otter 2009).

Skaffa barn

De flesta kvinnor med trippel-X-syndrom verkar inte ha några problem med att bli gravida och de kan förvänta sig friska barn, även om det inte har genomförts några direkta studier av fertilitet vid trippel-X-syndrom. Den extra X-kromosomen förs vanligtvis inte vidare till deras barn (Tartaglia 2010).

En kvinna med trippel-X-syndrom kan bli remitterad till genetisk vägledning innan hon blir gravid. Fosterdiagnostik kan erbjudas vid graviditet om så önskas.

Tidig menopaus

Prematur ovarialsvikt (POF) tycks vara något vanligare än i den allmänna befolkningen. Fall från 19 till 40 års ålder har beskrivits i den medicinska litteraturen, men ingen vet ännu hur vanligt det är med POF vid trippel-X-syndrom. Kvinnor som drabbas av POF har också ofta autoimmuna sjukdomar (Otter 2009; Tartaglia 2010).

När detta inträffar börjar en kvinna i 20-, 30- eller tidiga 40-årsåldern få oregelbundna menstruationer och de kan utebli helt några månader i taget. Tillförseln av ägg till äggstockarna upphör före den förväntade klimakterieåldern och äggstockarna slutar fungera normalt. Orsaken till att detta kan inträffa hos vissa kvinnor med trippel-X-syndrom är inte helt klarlagd, men teoretiskt sett skulle det kunna vara så att eftersom hälften av äggen hos en kvinna med trippel-X-syndrom kan förväntas ha en extra X-kromosom kanske dessa sorteras bort.



Fakta om fysiska och kliniska utmaningar

Icke-organiska magsmärtor

En fjärdedel av flickorna och unga kvinnorna hade magsmärtor utan att man kunde hitta en fysisk orsaksförklaring (Otter 2009). Detta bekräftades i den enkät som skickades ut via Trippel-X -syndrom-gruppen, i den fann man att 14/45 familjer rapporterade magsmärtor.

DIESC-studien visade dock å andra sidan att endast den gruppen med bias, det vill säga de flickor som diagnosticerats efter sin 1-års-dag, rapporterade oftare smärta och värk, jämfört med sina systrar. Detta gällde inte de flickor som diagnosticerats före sin 1-års-dag eller innan de föddes (DIESC 2009).

Krökning av ryggraden

En ryggskolios är troligen mer vanlig hos tonåringar med Trippel-X-syndromet, framför allt "framåtkrökning" (Otter 2009). Detta har inte bekräftats i Trippel-X-syndromgruppens enkät (Triple X syndrome group 2006).

Obstipation (eller förstoppning)

Triple X syndrome group fann att förstoppning var relativt vanligt och rapporterades av 15/43 av de familjer som hade en dotter yngre än 20 år (Triple X syndrome group 2006).

Tandproblem

Forskning om tandutveckling hos flickor med Trippel-X-syndromet är sparsam. I studien från *Unique* berättade 14/20 familjer att deras dotter hade någon form av tandproblem. Beskrivna problem är dålig tandemaljutveckling, gropbildning i tänderna och behov av extra fluorbeläggning (*Unique*).

Urogenitala området

Njur- och urogenitala missbildningar kan vara något vanligare hos flickor med Trippel-X-syndromet. Det kan därför vara av värde att undersöka njurvägar med ultraljud, framför allt prenatalt (Tartaglia 2010, Otter 2009). Triple-X-Group enkätundersökningen fann dock inte någon förhöjd sannolikhet för avvikelser hos 43 flickor, även om en hade en hinna över vagina, en föddes med singel njure och en var benägen att få urinvägsinfektioner (Triple X syndrome group 2006).

Epileptiska anfall och onormalt EEG

Vissa författare har föreslagit att ovanliga EEG (elektroencefalogram - inspelningar av hjärnvågsmönster från de små elektriska signalerna från hjärnan) och epileptiska anfall kan påvisas hos en minoritet av flickor. Behandling med antiepileptika var effektiv (Otter 2009; Tartaglia 2010).

Hjärnavbildning

Två mindre uppföljningsstudier av kvinnor som ingick i studien från 1960-talet av nyfödda visade att deras hjärnor i genomsnitt var mindre än hos kvinnor utan trippel X-syndromet. En av studierna visade också att en fjärdedel av flickorna och kvinnorna med trippel X-syndrom hade områden med vitsubstans i hjärnan. Det är oklart vad detta fynd betyder (Tartaglia 2010).

Hjärtproblem

Hjärtproblem har beskrivits, inkluderande hål mellan förmak- eller kamrar (atrie- eller ventrikelseptumdefekter), pulmonell stenosis (ingången till artären som tar blod till lungorna är ovanligt trång) och förträngning av kroppspulsådern (coarctatio aorta) (Tartaglia 2010).

Möjlig screening och uppföljning av flickor och kvinnor med Trippel-X-syndromet enligt dialog med vårdgivare

Det råder ingen allmän enighet eller konsensus bland läkare om huruvida flickor och kvinnor med trippel X syndrom ska genomgå regelbundna medicinska kontroller eller inte. Nedanstående schema har föreslagits av Dr Maarten Otter (Otter 2009) och av Dr Nicole Tartaglia. När man talar om utveckling och lärande menar hon att "om det finns oro för utvecklingsproblem och inlärningssvårigheter bör dessa åtgärdas aktivt i stället för att ta ha en hållning "vänta och se", eftersom de sannolikt inte kommer att förbättras eller "komma ikapp" utan riktade insatser men försenad behandling kommer att leda till sämre resultat" (Tartaglia 2010).

Prenatalt/under graviditeten

Fokus ultraljud urogenitala organ

Neonatalt/under nyföddhetsperioden

Sedvanlig BVC-undersökning

Förskoleåldern

EEG om sjukdomshistorik talar för detta
Hjärtundersökning
Ultraljud njurar
Fullständig utvecklingsbedömning av barnneurolog eller barnläkare med erfarenhet av utvecklingsförsening fokus på språk- och motorisk utveckling och sociala färdigheter
Synundersökning
Språk och talbedömning
Utredning avseende behov av utökat pedagogiskt stöd
Familje- och individuellt stöd hemma och i skolan

Lågstadieåldern

Upprepa EEG om avvikelser upptäcks på förskolans EEG
Synundersökning
Hörselundersökning
Bedömning sociala färdigheter
Multidisciplinär utvärdering för att identifiera styrkor och svagheter och för att utforma stöd – och handlingsplan
Utredning avseende behov av utökat pedagogiskt och inlärningsstöd
Familje- och individuellt stöd hemma och i skolan

Högstadieåldern

Bedömning sociala färdigheter
Utvärdering behov av pedagogiskt- och inlärningsstöd
Familje- och individuellt stöd hemma och i skolan

Gymnasieåldern/unga vuxna

Fysisk hälsoundersökning vid behov
Bedömning av arbetsförmåga och behov av stöd

Vuxna

Fysisk hälsoundersökning vid behov
Psykologisk/psykiatrisk utvärdering vid behov

Stöd och information



Rare Chromosome Disorder Support Group,
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE,
Storbritannien
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Understanding Chromosome & Gene Disorders

Gå med i Unique och få tillgång till länkar, information och stöd för familjer.

Unique är en välgörenhetsorganisation utan statlig finansiering, som drivs enbart med gåvor och bidrag. Om du kan får du gärna ge en gåva via vår webbplats på www.rarechromo.org/donate Hjälp oss att hjälpa dig!

/ Storbritannien

Triple X syndrome Family Network Support Group
helenclements@hotmail.com

/ USA

www.genetic.org

/ Nederländerna

www.triple-x-syndroom.nl

Centrum för sällsynta diagnoser (karolinska.se)

<https://www.karolinska.se/for-vardgjivare/karolinska-universitetslaboratoriet/centrum-for-sallsynta-diagnoser/>



Unique länkar till webbplatser som kan vara till hjälp för familjer som söker information och stöd. Detta innebär inte att vi uppdaterar innehållet eller har ansvar för uppdateringar på dessa webbplatser. Denna broschyr ersätter inte personlig medicinsk konsultation och vägledning. Familjer bör konsultera en medicinskt kvalificerad kliniker i alla frågor som rör genetisk diagnos, handläggning och hälsa. Information om genetiska förändring är ett område i snabb förändring, så även om informationen i denna broschyr är uppdaterad, så kan fakta ändras. Guiden har sammanställts av Unique och granskats av professor Maj Hultén, Professor of Reproductive Genetics, University of Warwick och av dr Gaia Scerif, Department of Experimental Psychology, University of Oxford 2009. PM. Detta informationsmaterial är översatt och anpassat till svenska genom ett samarbete mellan Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, vid Karolinska universitetssjukhuset (www.karolinska.se/sallsyntadiagnoser) och Unique (www.rarechromo.org) i Storbritannien. Den svenska översättningen anpassad till svensk kontext är gjord av Maria Johansson Soller, överläkare och Charlotta Ingvaldstad Malmgren, genetisk vägledare, Centrum för sällsynta diagnoser, Klinisk genetik, Karolinska (2024). Uppdaterad 5/2011; 11/2013 v2

Copyright © Unique 2024

Rare Chromosome Disorder Support Group Välgörenhetsorganisationsnummer 1110661
Registrerad i England och Wales Organisationsnummer 546041