



En extra X-kromosom hos flickor (47,XXX)

Harvinaiskeskus Norio

Specialistläkare Maarit Peippo, 2009. Uppdaterad 29.12.2017 genetiker Helena Kääriäinen.

ORPHA: 3375

Nyckelord (synonymer): 47,XXX; 47,XXX-syndrom; triple X; Triple X syndrome; Triplo X syndrome; 47,XXX karyotype

I korthet

Bland nyfödda flickor har en av tusen en extra X-kromosom. Enligt uppskattningar blir endast var fjärde av dem diagnostiserade, eftersom en extra X-kromosom sällan leder till betydande symtom. Efterhand har information om effekten av en extra X-kromosom på en flickas liv samlats in i uppföljningsundersökningar av trippel-X-flickor som har diagnostiserats vid screening av nyfödda. Den information som ges här grundar sig på dessa uppföljningsundersökningar.

Vad innebär "trippel-X-flicka"?

Människans arvsanlag, dvs. gener, är förpackade i intracellulära strukturer som kallas kromosomer. I varje cell i kroppen finns det 46 kromosomer, dvs. 23 par. Ett par är de

så kallade könskromosomerna. Kvinnans könskromosomer är XX och mannens XY. Betäckningen för kvinnans könskromosomer är 46,XX och för mannens 46,XY.

I äggcellerna och sädescellerna finns det dock endast 23 kromosomer dvs. en från varje par. Den könskromosom som finns i äggcellen är alltid en X-kromosom, medan det i sädescellen finns antingen en X- eller en Y-kromosom. Barnet får en könskromosom av vardera föräldern; en X-kromosom av mamman och antingen en X- eller en Y-kromosom av pappan. Om fostret får en X-kromosom av pappan blir det en flicka, medan en Y-kromosom gör att det blir en pojke.

Cirka en av 400 nyfödda har en könskromosomavvikelse. Tre X-kromosomer hos flickor (47,XXX) är en av dessa. Utifrån prevalenstal i olika undersökningar föds uppskattningsvis cirka 30 flickor med trippel-X-syndrom årligen i Finland.

Vad är orsaken till trippel-X-syndrom?

Under bildningen av könsceller inträffar allt emellanåt störningar i celldelningen, som leder till att det i den färdiga könscellen finns två X-kromosomer i stället för endast en. När en XX-cell och en X-cell ger upphov till en ny människa skapas en flicka med trippel-X-syndrom.

Då könsceller uppkommer kopierar X-kromosomen sig själv. Vid stamcellsdelningen lösgörs den ursprungliga X-kromosomen från sin kopia och båda kromosomerna överflyttas till egna dotterceller. När lösgöringen inte sker är resultatet en könscell som innehåller två X-kromosomer. Den ursprungliga orsaken till att lösgöringen inte sker är inte ännu känd. Man har inte konstaterat något samband med yttre faktorer, såsom föräldrarnas hälsotillstånd eller levnadsförhållanden och inte heller med föräldrarnas etniska härkomst eller släktskap. Störningar är vanligare i äggceller än i sädesceller, i cirka 90 procent av fallen härrör den extra X-kromosomen från mamman. Sannolikheten för en sådan här graviditet ökar något med moderns ålder. Faktorer under graviditeten som till exempel infektionssjukdomar eller läkemedel som använts orsakar inte situationen med trippel-X; den har funnits redan vid befruktningen.

Hur påverkar trippel-X-syndrom den fysiska utvecklingen?

Flickor med trippel-X-syndrom är ofta längre till växten än förväntat enligt föräldrarnas längd. Längdtillväxten blir vanligen snabbare från och med lekåldern. Längden i vuxen ålder ligger vanligen mellan genomsnittet och den översta tillväxtkurvan, det är inte frågan om någon så kallad jätteväxt. Huvudstorleken är en aning liten men inom normala gränser i förhållande till längden; detta observeras vanligen endast vid granskning av flickans tillväxtkurvor.

Hos flickor med trippel-X-syndrom sker pubertetsutvecklingen och könsmognaden normalt som hos andra flickor. Den extra X-kromosomen påverkar inte könsidentitet eller sexuell läggning. Enligt den preliminära uppfattningen påverkar den inte heller fertiliteten.

Den tidiga motoriska utvecklingen är något försenad hos drygt hälften av trippel-X-flickorna. De lär sig till exempel att gå vid i genomsnitt 1,5-års ålder. En lindrig klumpighet i koordineringen påverkar hos många även senare de motoriska färdigheterna och fingerfärdigheten.

Hur påverkar trippel-X-syndromet den psykiska utvecklingen?

Jämfört med sina systrar med normalt kromosomantal och kontrollgrupper får trippel-X-flickorna 20–30 poäng lägre resultat i intelligenstest. Deras intelligenskvot (IQ) är 80–90, men den varierar dock från lindrigt nedsatt intelligensnivå till hyperintelligens.

Det finns inga observationer om att en extra X-kromosom skulle orsaka intellektuell funktionsvariation (IQ under 65), och om man konstaterar en sådan hos en trippel-X-flicka ska man söka andra bakgrundsfaktorer.

Cirka tre av fyra trippel-X-flickor har betydande problem med den språkliga utvecklingen, som ofta ligger efter flickans utvecklingsnivå i övrigt. De lär sig tala senare än normalt, och den muntliga framställningen kan vara otydlig och innehållsmässigt knapphändig. Cirka en fjärdedel kan ha betydande svårigheter med den verbala kommunikationen även när de uppnått skolåldern. Också mer

omfattande inlärningssvårigheter är vanliga och som stöd behöver en stor del av flickorna med trippel-X-syndrom talterapi och stöd- eller specialundervisning.

Forskningsinformation finns ännu endast om ett litet antal flickor med trippel-X-syndrom som slutfört den grundläggande utbildningen. Största delen av dem har praktiska arbeten, en del av dem har fortsatt sin utbildning i läroanstalter på mellanstadiet eller i högskolor.

Likaså finns det endast lite information om trippel-X-flickors personlighet. Intrycket är att de ofta är något omognare jämfört med sina jämnåriga, har benägenhet för att känna sig underlägsna och ha svagt självförtroende. Dessa drag kan leda till isolation, vredesutbrott, psykosomatiska symtom, till exempel återkommande magsmärtor, eller ibland till depression. Allvarliga beteendestörningar och psykiska problem är dock ovanliga. Flickor med trippel-X är ofta känsligare för påtryckningar från omgivningen. Därför anser man att stabila och trygga människorelationer har särskilt stor betydelse för en positiv social utveckling hos flickor med trippel-X-syndrom. Det är viktigt att föräldrarna kan stödja och handleda barnet och acceptera barnet som den person det är. I vuxen ålder verkar kvinnor med trippel-X-syndrom att hitta sin roll och kan kompensera bristen på akademiska färdigheter med sunt förnuft och bildar familj på samma sätt som sina systrar.

Hurdan vård behöver flickor med trippel-X-syndrom?

Flickor med trippel-X-syndrom insjuknar lika ofta och i samma sjukdomar som flickor med normalt kromosomantal och de vårdas naturligtvis på samma sätt som andra barn med samma sjukdomar. Den extra X-kromosomen orsakar inte några speciella fysiska sjukdomar hos flickorna.

På grund av den tidigare nämnda psykiska känsligheten anser man att det viktigaste för att främja en positiv utveckling hos trippel-X-flickor är en accepterande, trygg och uppmuntrande uppväxtmiljö. Talsvårigheter och andra utvecklingsproblem och inlärningssvårigheter habiliteras individuellt med planerade tal- och fysioterapier samt andra behövliga terapier och lämplig specialundervisning. Habilitering för flickor med trippel-X-syndrom avviker inte på något sätt från habilitering för barn med

normalt kromosomantal som kämpar med liknande utvecklings- och inlärningsproblem.

Orsakar trippel-X-syndromet sjukdomar?

Man har hos flickor med trippel-X-syndrom beskrivit ett litet antal medfödda strukturella avvikelser främst i urin- och könsorganen, men uppfattningen är att de inte har mer missbildningar än befolkningen i allmänhet. Några särskilda sjukdomar har inte heller konstaterats. På grund av att menopausen börjat i yngre ålder än vanligtvis hos några, har man framfört att tidig menopaus skulle kunna vara allmännare hos trippel-X-kvinnor än hos andra.

Till vem borde man berätta att flickan har en extra X-kromosom?

Man kan besluta individuellt om att berätta om saken till flickan själv. Den allmänna uppfattningen är dock att det inte är förnuftigt att hålla det hemligt. Det som man håller hemligt anar flickan förr eller senare, liksom förbudet att tala om det. Flickan kan uppleva att hon är märklig eller sjuk på något sätt, själv är skyldig till avvikelsen och att hon har svikit sina föräldrar och inte kan uppfylla deras förväntningar. Om flickan inte får rätt information, hittar hon på den själv. Fantasin skapar vanligen förklaringar som är mera skrämmande än sanningen. En öppen atmosfär och att ge svar när flickan ställer frågor hjälper henne att bygga upp en självbild på ett positivt sätt. Det kan vara en mycket sårande upplevelse ifall kromosomavvikelsen framkommer av misstag.

Öppenhet om kromosomavvikelsen inom familjen är sannolikt till fördel. Däremot är det inte alltid självklart om man ska berätta eller låta bli att berätta om syndromet för till exempel läraren, yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården, släktingar eller kompisar. Det torde vara bäst att överväga detta från fall till fall.

Utgångspunkten kan vara vilken nytta flickan själv har av att någon annan vet om kromosomavvikelsen. Man kan diskutera saken till exempel med familjens eller flickans egen läkare, psykologen på rådgivningen eller någon annan som är insatt i ärendet. Det är bra att ta med flickan själv i diskussionen med hänsyn till hennes

utvecklingsnivå och fatta beslut i samförstånd med henne. Man bör dock alltid berätta för flickan vilka som känner till omständigheterna.

Är trippel-X-syndromet ärftligt?

Kromosomavvikelsen trippel-X är inte ärftlig utan flickor föds med trippel-X-syndrom helt slumpmässigt. Det finns tills vidare knapphändigt med information som talar för att risken för kromosomavvikelse eller funktionsvariationer hos barn till kvinnor med trippel-X-syndrom inte skulle vara betydligt förhöjd. Eftersom vissa kromosomavvikelse har rapporterats, kan man göra en fosterundersökning om trippel-X-mamman så önskar.

Trippel-X-syndrom och fosterundersökningar

Praxisen är att om ett barn eller den ena föräldern i familjen har någon form av kromosomavvikelse, så kan paret om det önskar få en kromosomundersökning av fostret inom den offentliga hälso- och sjukvården.

Kromosomuppsättningen med tre X-kromosomer hos familjens flicka har vanligen hittats när man har sökt orsaken till problem i hennes utveckling eller längdtillväxt som är större än den förväntade. XXX-kromosomuppsättningen kan också oförväntat upptäckas i en fosterundersökning som görs för att utesluta kromosomavvikelse som orsakar svåra funktionsvariationer eller någon annan sjukdom, om man vet att det finns en sådan risk i familjen eller om ett fynd vid screeningundersökning av fostret har visat sådana tecken.

När man vid en fosterundersökning upptäcker att det kommande barnet är en flicka med trippel-X-syndrom kan detta också väcka tankar om abort. Enligt lagen kan en graviditet avbrytas, om det barn som väntas med stor sannolikhet har en svår sjukdom eller kroppsskada. Därför är det mycket viktigt att föräldrarna får grundlig information i en sådan här situation och att de utifrån denna kan skapa en egen uppfattning.

Fosterundersökningen görs med prov från antingen moderkakan eller fostervattnet. Prov från moderkakan tas i graviditetsvecka 11 och fostervattenprov i

graviditetsvecka 16. Provtagningen ökar risken för missfall en aning: cirka 1–2 provtagningar av 200 leder till missfall.

Sammanfattning

Flickor med trippel-X-syndrom är till kroppsbyggnaden och utseendet som andra, även om de är något långväxta. De uppnår normal könsmognad. De har sannolikt inte en intellektuell funktionsvariation, men vid mätning med tester av intelligensnivån är den något lägre jämfört med systrar med normalt kromosomantal. De har vanligen högre risk för förseningar särskilt i talutvecklingen, men också för förseningar i den motoriska utvecklingen samt inlärningsstörningar. Dessa behandlas individuellt med planerad habilitering och specialundervisning på samma sätt som för barn med normalt kromosomantal som har motsvarande problem. Det är mycket viktigt för trippel-X-flickor att få växa upp i en stödjande, stimulerande och uppmuntrande miljö, eftersom de är särskilt känsliga för yttre tryck. Det är inte möjligt att förutspå framtiden för en enskild flicka med trippel-X-syndrom, för att inte tala om för ett foster med trippel-X, eftersom det finns mycket stora individuella variationer i dragen och egenskaperna hos trippel-X-flickor. Utifrån den preliminära information som har samlats in i uppföljningsundersökningar verkar det som om kvinnor med trippel-X i vuxen ålder hittar sin plats i samhället, bildar familj på samma sätt som andra och är nöjda med sina liv.

Vägledning, information, stöd och kurser

Då en diagnos nyligen ställts, eller senare i livet, kan det finnas behov av att diskutera kring den sällsynta diagnosen, om ärftlighet eller annat som är aktuellt.

Kontakta Maria Hintze, sakkunnig i genetisk vägledning: tfn 044 788 1078.

En sällsynt diagnos innebär ofta en stor omställning förutom för den person som fått diagnosen också för föräldrar, syskon och andra anhöriga. Det kan kännas naturligt att söka sig till andra som befinner sig i en liknande situation. Ta gärna kontakt om du vill hitta kamratstöd eller om du har frågor kring gruppverksamhet.

Kontakta Annika Nyman, handledare: tfn 050 400 2070

Mera information

Det finns en grupp på Facebook för flickor/kvinnor som har trippel-X syndrom och för deras anhöriga. Sök på "Trippel X Sverige - triple X syndrom / trisomy X".

Orphanet: Trisomy X syndrome