



En extra Y-kromosom hos pojkar (47,XYY)

Harvinaiskeskus Norio

Genetiker Maarit Peippo 19.2.2009, uppdaterad 10.9.2018 genetiker Helena Kääriäinen

ORPHA: 8

Nyckelord: 47,XYY, XYY syndrome, 47,XYY karyotype

I korthet

Cirka en av 1 000 nyfödda pojkar har en extra Y-kromosom. Största delen av dem har just inga symtom eller fynd, varför man inom hälso- och sjukvården inte rekommenderar kromosomundersökning. Därmed blir en stor del av XYY-pojkarna och -männen aldrig diagnostiserade.

I allmänhet blir pojkar med XYY något längre till växten än den förväntade längden utgående från föräldrarnas längd. Inlärnings- och beteendestörningar förekommer också oftare hos dem. På grund av dessa faktorer kan man besluta att undersöka kromosomerna, och omständigheten med XYY påvisas. Ibland hittas XYY av misstag, till exempel vid en fosterundersökning eller i samband med en kromosomundersökning som görs av helt andra orsaker.

Vad innebär "XYY-pojke"?

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 av paren är ett så kallat könskromosompar. Kvinnans könskromosomer är XX och mannens XY. Beteckningen 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. En kromosomuppsättning med XYY hos pojkar (47,XYY) är en av dem. Utifrån prevalenstal i olika undersökningar föds uppskattningsvis cirka 30 pojkar med XYY-syndrom årligen i Finland.

Vad är orsaken till XYY-syndrom?

Under bildningen av könsceller inträffar allt emellanåt störningar i celldelningen, som leder till att det i den färdiga sädescellen finns två Y-kromosomer i stället för endast en. När en YY-cell och en X-cell ger upphov till en ny människa skapas en XYY-pojke.

Könsceller: äggceller och sädesceller bildas i könskörtlarna genom en händelsekedja som består av många faser. Då och då sker någon störning som leder till att en extra kromosom uppkommer i könscellen eller att någon kromosom saknas i könscellen.

Om det här inträffar i andra kromosomer än könskromosomer orsakar det ofta allvarliga störningar redan i den tidiga embryoutvecklingen och graviditeten kommer inte i gång ordentligt eller avbryts i början. Om det däremot uppkommer en extra Y-kromosom i sädescellen på grund av en störning i könscellsbildningen, är följderna för embryots och fostrets utveckling så obetydliga att graviditeten fortsätter på normalt sätt. Den ursprungliga orsaken till uppkomsten av kromosomstörningar är inte känd. Man har inte konstaterat något samband med yttre faktorer, såsom föräldrarnas hälsotillstånd eller levnadsförhållanden och inte heller med föräldrarnas

etniska härkomst eller släktskap. Faktorer under graviditeten som till exempel infektionssjukdomar eller läkemedel som använts inverkar inte heller på situationen; kromosomuppsättningen XYY har funnits redan vid befruktningen.

Ibland upptäcker man vid en kromosomundersökning att pojken har en extra Y-kromosom endast i en del av sina celler. Då har avvikelsen sannolikt inträffat efter befruktningen under någon av embryots första celledelningar.

Är XYY-syndrom ärftligt?

Kromosomavvikelsen XYY är inte ärftlig utan pojkar med XYY-syndrom föds helt slumpmässigt. Risken för denna eller någon annan kromosomavvikelse är inte förhöjd i familjens kommande graviditeter. En extra Y-kromosom nedärvs inte heller till XYY-männens barn och det har inte heller konstaterats att mannen skulle ha förhöjd risk för att få barn som har andra kromosomavvikelser eller funktionsvariationer. I undersökningar av XYY-mäns sädesvätska har man inte heller konstaterat fler spermieavvikelser än normalt.

Hur påverkar XYY-syndrom den fysiska utvecklingen?

XYY-pojkar är ofta längre till växten än förväntat utgående från föräldrarnas längd. Längdtillväxten tilltar från och med det tredje levnadsåret och fortsätter till pubertetens slut. Tillväxtperioden är också något längre hos XYY-pojkar. Längden i vuxen ålder ligger vanligen mellan genomsnittet och den översta tillväxtkurvan, och det är inte frågan om någon så kallad jätteväxt. Under uppföljningen av längdtillväxten som görs på rådgivningen kan observationer av pojkens snabbare längdtillväxt leda till en remiss till polikliniken för barnsjukdomar. Då är det möjligt att man gör en kromosomundersökning och hittar XYY-kromosomuppsättningen. Pubertetsutvecklingen förlöper normalt hos pojkar med XYY-syndrom, även om den i genomsnitt börjar cirka ett halvt år senare än normalt. De yttre könsegenskaperna utvecklas på normalt sätt. En extra Y-kromosom påverkar inte heller utvecklingen av könsidentiteten eller sexuell läggning. Det finns inga uppgifter om att fertiliteten hos XYY-män skulle skilja sig från fertiliteten hos XY-män.

Den tidiga motoriska utvecklingen, till exempel att lära sig gå, sker vanligen normalt hos pojkar med XYY-syndrom.

Hur påverkar XYY-syndrom den psykiska utvecklingen?

Hos XYY-pojkar har man observerat lindriga avvikelser i lärande och variationer i personligheten. Det är svårt att identifiera dessa i vetenskapliga undersökningar, eftersom diagnosen hos en stor del av pojkarna och männen med XYY-syndrom inte har fastställts. Därav saknas naturligtvis forskningsmaterial. Uppgifter finns om de pojkarna som har genomgått en kromosomundersökning på grund av något symptom.

Den tillförlitligaste bilden av egenskaperna hos XYY-pojkar ger de fåtaliga undersökningar där man följt upp pojkarna vars XYY-diagnos fastställts "av misstag" i samband med kromosomundersökningar under fostertiden. Utifrån dessa undersökningar verkar det ofta finnas en liten försening i pojkarnas talutveckling. Likaledes har cirka hälften av XYY-pojkarna haft sådana inlärningssvårigheter som krävt stödundervisning. I kontrollgrupperna för dessa undersökningar har färre än var fjärde pojke behövt stödundervisning. Problem har vanligen observerats när det gäller språkutveckling, att läsa och skriva. Svårigheter i matematikinlärningen förekommer betydligt mer sällan. Det har inte konstaterats att en extra Y-kromosom skulle orsaka intellektuell funktionsvariation, så om en XYY-pojke har intellektuell funktionsvariation ska man söka andra orsaker till detta.

Personligheten hos pojkar med XYY-syndrom har utretts i många undersökningar. Slutsatsen har varit att jämfört med andra pojkarna har de större tendens till passivitet, känsla av underlägsenhet och bristande självförtroende samt sämre förmåga att tolerera socialt tryck. Dessa egenskaper tillsammans med inlärningssvårigheter kan väcka ångest hos pojken, få honom att isolera sig och att ge uttryck för sina känslor genom vredesutbrott. Överdimensionerade krav som ställs till följd av att pojken är större till växten än sina jämnåriga kan ytterligare öka problemen. En stor del av XYY-pojkarna skiljer sig inte på något sätt från andra pojkarna till sin personlighet eller sitt känsloliv.

Orsakar XYY-syndrom sjukdomar?

En extra Y-kromosom ökar inte risken för någon sjukdom och inte heller för medfödda missbildningar. Beträffande detta skiljer sig inte XYY-pojkarna från andra pojkar.

Till vem borde man berätta att pojken har en extra Y-kromosom?

Man kan besluta individuellt om att berätta om saken till pojken själv, det finns ingen klar regel eller anvisningar för detta. Den allmänna uppfattningen är dock att det inte är förnuftigt att hålla det hemligt. Särskilt om pojkens tillväxt och utveckling följs upp på polikliniken för barnsjukdomar, upplever han kanske det som underligt om man inte berättar något om orsaken. Om pojken har inlärningssvårigheter kan det vara till nytta för honom att veta om att det finns en förklaring och som är oberoende av hans egna insatser. En öppen atmosfär och att ge svar på frågor som pojken själv ställer kan hjälpa honom att lita på sig själv och andra. Om kromosomavvikelsen framkommer av misstag, till exempel när han råkar få syn på patientjournalen, kan det vara en förbryllande och sårande upplevelse.

Öppenhet om kromosomavvikelsen inom familjen är sannolikt till fördel. Däremot är det inte alltid självklart om man ska berätta eller låta bli att berätta det för till exempel läraren, yrkesutbildade personer inom hälso- och sjukvården, släktingar eller kompisar. Det kan vara bäst att överväga detta från fall till fall. Det lönar sig att berätta om saken om det verkar som om det skulle vara till nytta för pojken själv. När pojken blir äldre ska beslut om att berätta om kromosomavvikelsen fattas i samförstånd med honom, om man ska berätta för honom vilka alla som känner till den.

Hur ska pojkar med XYY-syndrom vårdas och följas upp inom hälso- och sjukvården?

När en extra Y-kromosom inte orsakar några särskilda symtom finns det inte heller något att behandla.

Man ska sträva efter att i ett tillräckligt tidigt skede med terapi korrigera problem i den språkliga utvecklingen eller kommunikationsfärdigheterna. Senast i

förskoleåldern bör man genom undersökningar utreda eventuella inlärningssvårigheter som påverkar framgången i skolan och inleda behövlig habilitering. Vid valet av skola ska man säkerställa att barnet där kan få den stödundervisning som eventuellt behövs.

Eftersom pojkar med XYY-syndrom kan vara särskilt känsliga psykiskt, är det mycket viktigt för dem att ha stabila och trygga människorelationer. Det är viktigt att föräldrarna kan stödja och handleda barnet och acceptera barnet som den person det är.

Felaktiga uppfattningar om XYY-män

När man på 1960-talet började undersöka kromosomer var forskarna särskilt intresserade av personer med intellektuell funktionsvariation. Likaså började man under de första åren undersöka kromosomerna hos fångar. När man i dessa material hittade män med XYY-syndrom (och även andra avvikelser i antalet könskromosomer) drog man slutsatsen att kromosomuppsättningen XYY ökar risken för intellektuell funktionsvariation och kriminellt beteende. Senare när man bland annat har undersökt hela åldersgrupper eller följt upp material om upptäckter i fosterundersökningar, har man fått kunskap om att kromosomuppsättningen XYY inte är förknippad med intellektuell funktionsvariation eller kriminalitet. Trots detta förekommer det fortfarande i vissa läroböcker konstateranden enligt den gamla uppfattningen om att XYY-män ofta blir asociala våldsbrottslingar. När man använder sökmaskiner av Google-typ kan man fortfarande råka på sådana texter.

Å andra sidan har man också tänkt att eftersom Y-kromosomen är orsaken till att människan blir en pojke eller man, så skulle två Y-kromosomer kunna leda till utveckling av en exceptionellt manlig man. Ibland har man i dessa sammanhang använt ordet "superman". Pojkar och män med XYY-syndrom är dock inte på något sätt särskilt manliga (till exempel särskilt axelbreda eller muskulösa) till utseendet och inte heller beträffande andra egenskaper.

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.

På finska: på Facebook finns Äksyt-tukiryhmä för familjer, där det finns XXY-, XYY-, XXX- eller XXYY-kromosomavvikelser. Gruppen är sluten, men kontakta Harvinaiskeskus Norios koordinator för kamratstöd (sanna.kalmari@tukiliitto.fi) så får du veta vem som är kontaktperson för gruppen.

XYY syndrome, Genetics Home Reference