



XXX-syndroom

Wat is het XXX-syndroom?

Het XXX-syndroom is een syndroom waarbij meisjes drie in plaats van twee maal een X-chromosoom hebben.

Hoe wordt het XXX-syndroom ook wel genoemd?

Het XXX-syndroom wordt ook wel het triple X-syndroom genoemd. De term triple betekent drie, meisjes met dit syndroom hebben namelijk drie maal een X-chromosoom in plaats van de gebruikelijke twee X-chromosomen.

Het X-chromosoom is een zogenaamd geslachtschromosoom. Meisjes hebben gewoonlijk twee keer een X-chromosoom. Jongens hebben een X en een Y-chromosoom.

Het XXX-syndroom wordt ook wel aangeduid als 47XXX. Het getal 47 geeft aan dat deze kinderen 47 chromosomen hebben in plaats van de normale 46 chromosomen. Dit komt omdat er een extra X-chromosoom aanwezig is.

Soms wordt ook wel gesproken van het superfemale syndroom.

Hoe vaak komt het XXX-syndroom voor?

Het XXX-syndroom komt bij één op de 1000 meisjes voor.

Bij een groot deel van de meisjes zal niet bekend zijn dat er sprake is van het XXX-syndroom.

Vaak wordt het bij toeval ontdekt bijvoorbeeld tijdens onderzoek tijdens de zwangerschap in verband met de leeftijd van de moeder.

Bij wie komt het XXX-syndroom voor?

Het XXX-syndroom komt alleen voor bij meisjes omdat een kind met alleen maar X-chromosomen altijd een meisje is. Het XXX-syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Omdat kinderen met het XXX-syndroom relatief weinig klachten hebben, zal bij een groot deel van de meisjes niet bekend zijn dat er sprake is van het XXX-syndroom.

Wat is de oorzaak het XXX-syndroom?

Fout bij vorming van eicellen of zaadcellen

Normaal bevatten de eicel en de zaadcel elke een X-chromosoom. Wanneer de eicel en de zaadcel samensmelten ontstaat dan een embryo met 2 X-chromosomen. Door een fout tijdens de vorming van de eicellen of de zaadcellen, zijn er eicellen of zaadcellen ontstaan die in plaats van een X-chromosoom, 2 X-chromosomen bevatten. Vaak is het de eicel die 2-X chromosomen bevat, maar soms is het de zaadcel. Oudere moeders hebben een hogere kans om een eicel te maken met daarin 2 X chromosomen.

Fout na de bevruchting

Bij een op de vijf kinderen met het XXX-chromosoom is deze fout pas ontstaan tijdens de celdelingen na de bevruchting van eicel met een zaadcel. Bij deze kinderen heeft een deel van de cellen vaak normaal een 2 X-chromosomen, terwijl een ander deel van de cellen drie maal een X chromosoom heeft. Dit wordt mocaïsisme genoemd.



Wat zijn de symptomen van het XXX-syndroom?

Variatie

Er bestaat variatie tussen de hoeveelheid en de ernst van de onderstaande symptomen die verschillende meisjes met het XXX-syndroom hebben.

Baby's

Aan baby's met het XXX-syndroom valt niets bijzonders op. Ze zijn vaak iets lichter (gemiddeld 3000 gram) dan gemiddeld en hebben een kleinere hoofdomvang, maar niet zo dat dit opvallend is. Ook kunnen meisjes met dit syndroom wat slapper aanvoelen dan andere baby's. Dit maakt dat het voor deze meisjes wat moeilijker is om hun hoofdje overeind te tillen.

Licht vertraagde ontwikkeling

Meisjes met het XXX-syndroom ontwikkelen zich vaak net wat trager dan hun leeftijdsgenoten. Ze zijn wat later met rollen, zitten, staan en lopen, maar leren dit allemaal wel. Ook de ontwikkeling van de taal gaat vaak net wat langzamer dan bij leeftijdsgenoten. Meisjes met het XXX-syndroom leren normaal praten. Meisjes met dit syndroom worden vaak wat later dan gemiddeld zindelijk.

Lagere spierspanning

Meisjes met het XXX-syndroom hebben vaak een wat lagere spierspanning in hun armen en benen. Ze zijn daardoor wat soepeler in hun armen en benen.

Onhandiger bewegen

Meisjes met het XXX-syndroom zijn vaak wat houteriger in hun manier van bewegen. Ze vallen daardoor wat gemakkelijker. Ze hebben vaak meer moeite met oog-hand coördinatie. DCD komt vaak voor bij deze meisjes.

Emotionele ontwikkeling

Meisjes met het XXX-syndroom zijn vaak rustige baby's en peuters. Ze kunnen vaak niet goed tegen veel prikkels en drukte en houden van rust. Meisjes met dit syndroom gedragen zich vaak ook wat jonger dan hun daadwerkelijke leeftijd. Veel meisjes zijn wat verlegen en kijken graag eerst de kat uit de boom. Sommige meisjes hebben moeite om vriendinnetjes te maken. Veel meisjes hebben weinig zelfvertrouwen. Sommige kinderen zijn heel overgevoelig voor aanraken of bijvoorbeeld strakke kleding.

Lengte

Op jonge leeftijd zijn meisjes met dit syndroom vaak wat langer dan hun leeftijdsgenoten. In de puberteit valt dit meestal niet meer zo op. Meisjes met het XXX-chromosoom hebben vaak relatief lange benen.

Beweeglijk

Meisjes met het XXX-syndroom zijn vaak erg beweeglijk en actief. Het is voor hen moeilijker om stil te blijven zitten.

Leerproblemen

Meisjes met het XXX-syndroom hebben vaker problemen met leren. Gemiddeld ligt het IQ van meisjes met het XXX-syndroom tussen de 80 en 90. De meeste meisjes zullen wel regulier onderwijs of speciaal basisonderwijs kunnen volgen. Aandacht- en concentratieproblemen komen vaker voor bij deze meisjes, net als problemen met het



onthouden van informatie. Ook komen dyslexie , dyscalculie en Non-verbal learning disorder (NLD) vaker voor bij deze meisjes.

Stemmingsproblemen

Meisjes met het XXX-syndroom hebben wat vaker last van angsten, bijvoorbeeld angst om alleen te zijn of angst om ergens te gaan logeren. Een deel van de meisjes vindt het heel moeilijk om te gaan met boosheid of frustratie. Ook hebben meisjes een verhoogde kans om sneller verdrietig of somber te zijn.

Autisme

Een deel van de meisjes met het XXX-syndroom heeft autistische kenmerken.

Epilepsie

Een deel van de meisjes met het XXX-syndroom heeft last van epilepsie aanvallen.

Handen

Een deel van de meisje met het XXX-syndroom heeft kromme pinken. Kinderen hebben hier zelf geen last van.

Ogen

Vaak staan de ogen bij meisjes met het XXX-syndroom wat verder uit elkaar dan gebruikelijk. Een deel van de meisjes met het XXX-syndroom heeft een extra plooi of plooi naast het oog. Kinderen hebben hier zelf geen last van.

Gebit

Meisjes met het XXX-syndroom hebben wat vaker een minder fraai gebit. De tanden staan niet netjes op een rij, maar wat rommeliger in de mond, met ruimtes tussen de tanden. Soms komen niet alle tanden en kiezen door. Vaak is het tandglazuur van een minder mooie kwaliteit waardoor deze meisjes gemakkelijker gaatjes kunnen krijgen wanneer zij niet goed poetsen.

Scoliose

Meisjes met dit syndroom hebben een licht vergrote kans om een zijwaartse verkromming van de wervelkolom te krijgen. Dit wordt een scoliose genoemd.

Nieren

Een deel van de meisjes met het XXX-syndroom heeft een aanlegstoornis van de nieren en of de blaas. Hierdoor bestaat een vergrote kans op het ontstaan van een blaasontsteking.

Buikpijn

Tieners en pubers met het XXX-syndroom zijn gevoeliger voor het hebben van buikpijnklachten zonder dat er sprake is van een stoornis van de darmen, de blaas of de baarmoeder.

Hoe wordt de diagnose XXX-syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Omdat meisjes met het XXX-syndroom vaak weinig klachten hebben, zal lang niet altijd de diagnose gesteld zijn. Vaak wordt de diagnose bij toeval gesteld.



Chromosomenonderzoek

Uit bloedonderzoek kunnen chromosomen gehaald worden die onder de microscoop bekeken kunnen worden. Bij dit onderzoek valt op dat er in plaats van twee X-chromosomen, drie X-chromosomen aanwezig zijn.

Hoe wordt het XXX-syndroom behandeld?

Geen genezing

Er bestaan geen behandeling die het XXX-syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht om kinderen te helpen met de gevolgen van het XXX-syndroom door kinderen en hun ouders hier zo goed mogelijk mee om te laten gaan en om problemen als gevolg van bijvoorbeeld minder zelfvertrouwen en problemen met leren tijdig te signaleren en hier kinderen in te begeleiden.

Logopedie

Een logopediste kan advies en therapie geven wanneer de taalontwikkeling moeizaam op gang komt.

Fysiotherapie

Een kinderfysiotherapeut kan adviezen en tips geven om de ontwikkeling van kinderen met het XXX-syndroom te stimuleren.

Extra begeleiding op school

Een groot deel van de meisjes met het XXX-syndroom heeft problemen met leren. Het leren verloopt minder gemakkelijk. Veel meisjes volgen een eigen leerlijn en krijgen extra ondersteuning van een remedial teacher of via ambulante begeleiding via een rugzakje. Een deel van de kinderen gaat naar het speciaal onderwijs.

Epilepsie

Meisjes met het XXX-syndroom die regelmatig last hebben van epilepsie aanvallen, kunnen behandeld worden met medicijnen om te voorkomen dat ze nieuwe epilepsie aanvallen krijgen.

Sociale vaardigheidstraining

Voor meisjes die verlegen zijn en moeite hebben met het maken van vriendinnetjes kan een sociale vaardigheidstraining (SoVatraining) een goede optie zijn om hier wat minder moeite mee te krijgen. Ook bestaan er trainingen om het zelfvertrouwen te vergroten.

Psycholoog

Ook een psycholoog kan meisjes met weinig zelfvertrouwen, angst of een sombere stemming helpen om hier in het dagelijks leven minder last van te hebben.

Forum van deze site

Door middel van het plaatsen van een oproep op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere ouders/verzorgers die een meisje hebben met het XXX-syndroom.



Wat betekent het hebben van een XXX-syndroom voor de toekomst?

Normaal leven

De meeste meisjes met het XXX-syndroom kunnen een normaal leven lijden en ondervinden in het dagelijks leven weinig problemen als gevolg van het XXX-syndroom.

Normale vruchtbaarheid

Vrouwen met het XXX-syndroom kunnen normaal kinderen krijgen. Deze kinderen hebben een licht verhoogde kans om zelf ook een chromosoomafwijking te krijgen. Daarom komen vrouwen met het XXX-syndroom ongeacht hun leeftijd in aanmerking voor prenatale diagnostiek tijdens de zwangerschap.

Vroege overgang

Vrouwen met het XXX-syndroom hebben een vergrote kans om vroeger in de overgang te komen.

Grotere kans op psychiatrische problematiek

Volwassen vrouwen met het XXX-syndroom hebben een vergrote kans om last te krijgen van een depressie, een angststoornis of van een psychose.

Hebben zusjes een vergrote kans om ook het XXX-syndroom te krijgen?

Niet erfelijk

Het XXX-chromosoom lijkt geen erfelijke aandoening te zijn. Wel hebben met name oudere moeders een vergrote kans om een meisje met het XXX-chromosoom te krijgen. Dit betekent dat zusjes een licht vergrote kans hebben om het XXX-chromosoom te hebben. Broertjes kunnen geen XXX-syndroom krijgen omdat een kindje met XXX automatisch een meisje is. Een klinisch geneticus kan meer informatie geven over de kans op het ontstaan van een XXX-syndroom.

Met behulp van vruchtwaterpunctie of een vlokkentest kan tijdens de zwangerschap vastgesteld worden of er sprake is van een XXX-syndroom.

Links en verwijzingen

www.triple-x-syndroom.nl

De Nederlandse patiëntenvereniging van meisjes en vrouwen met het XXX-syndroom)

Referenties

1. Triple X syndrome: a review of the literature. Otter M, Schrandt-Stumpel CT, Curfs LM. Eur J Hum Genet. 2010;18:265-71

Laatst bijgewerkt 3 augustus 2012

Auteur: JH Schieving