

Mujeres Triple-X

UNA ORIENTACIÓN

PUBLICADO POR EL TURNER CENTRE, RISSKOV, DINAMARCA.

Traducida al castellano por Sylvia Baker, mayo 2008

ÍNDICE

Introducción	1
El nombre Triple-X	2
Incidencia de la Triple-X	2
¿Cuál es la causa de la Triple-X?	2
¿Cómo es del desarrollo de estas mujeres durante la niñez?	3
¿Tienen las mujeres Triple X una inteligencia normal?	3
¿Cómo se desenvuelven en la escuela?	4
¿Tienen un riesgo incrementado de padecer alguna enfermedad?	4
¿Cómo se desarrolla su altura?	4
¿Cómo se desarrollan sexualmente?	4
¿Pueden las mujeres triple-x tener hijos?	5
¿Son hembras normales?	5
¿Cómo se desenvuelven en cuanto a trabajo y estabilidad laboral?	5
¿Es la triple-x una enfermedad?	5
¿Corren un mayor riesgo de desarrollar enfermedades mentales?	6
¿Deberían los padres estar plenamente informados?	6
¿Deberían las mujeres con triple-x estar plenamente informadas?	6
¿Qué tipo de información debería darse a los padres de un feto triple-x con diagnóstico prenatal?	6
¿Debería divulgarse la información sobre la triple-x?	7
Grupos de contacto Triple X	7
Literatura	8

Introducción

Esta información ha sido escrita y publicada en vista de la creciente necesidad de disponer de mayor información acerca de mujeres triple-x.

De ninguna manera pretende ser una descripción exhaustiva de todos los aspectos de la triple-x.

Este folleto se ha producido para dar una mayor información a las niñas y mujeres con triple x y a sus padres, pero esperamos además que lo lean los genetistas, médicos, maestros y demás personas que tengan relación con niñas y mujeres adultas con triple x.

Folleto publicado por el Turner Center de Risskov, Dinamarca, como parte del trabajo realizado en este centro relativo a la divulgación de información, el asesoramiento y la investigación de hembras Turner y triple-x y varones Klinefelter y XYY.

Johannes Nielsen

El nombre Triple-X

El síndrome de Klinefelter (cromosoma x adicional) y el de Turner (carencia de cromosoma X) deben sus nombres a los investigadores médicos que descubrieron dichos síndromes en 1942 y 1937 respectivamente.

A partir de 1960 los genetistas comenzaron a asignar nuevos nombres a las aberraciones cromosómicas basadas en su constitución cromosómica, en lugar de con el nombre de la persona que hubiera descubierto en su momento el trastorno.

Patricia Jacobs y sus colegas descubrieron y describieron por primera vez la constitución 47 XXX en 2 mujeres en Escocia, denominando tal anomalía Triple X; asimismo, la constitución 47XYY en varones, descrita por primera vez por Sandberg y colegas en 1961, se conoce como XYY.

Incidencia de la Triple X.

La Triple X se produce en aproximadamente en 1 de cada 1000 hembras. Por lo tanto, en Dinamarca, con una población de 5 millones, existen aproximadamente 3000 mujeres con triple X.

Las mujeres normalmente tienen 2 cromosomas X: la constitución cromosómica 46 XX. Las mujeres con triple X tienen 3 X (47 XXX) o, en casos muy raros, 4 X (48 XXXX), también conocido como tetra-X, dándose también casos muy aislados de 5 X (49 XXXXX) (penta-x).

La constitución cromosómica 47 XXX se encuentra en aproximadamente la mitad de las mujeres con un cromosoma x adicional. Aproximadamente un 5% tiene 48 XXXX y el 50% de mujeres con un cromosoma x adicional presenta un mosaicismo cromosómico, que quiere decir que existe una constitución cromosómica de 46XX en parte de las células y 47XXX en el resto.

¿Cuál es la causa de la aberración cromosómica de la triple X?

Ciertas aberraciones cromosómicas aparecen con mayor frecuencia en niños de madres añosas, y esto parece cumplirse hasta cierto punto con la triple X. Aparte de esto, no se conocen las causas definitivas de esta aberración cromosómica, que implica una partición anormal (la no-disyunción) del cromosoma X lo que produce un incremento en el número de cromosomas x tales como la triple X (47,XXX), la tetra X (48, XXXX) o en casos muy aislados, la penta X (49, XXXXX).

¿Hay alguna señal evidente de ello en las niñas recién nacidas?

¡No! Las niñas con triple X suelen presentar un buen desarrollo al nacer, aunque su peso sea en ocasiones menor que el de las niñas con cromosomas normales.

¿Cómo se desarrollan estas niñas durante la niñez?

Las niñas con triple-x suelen ser bebés tranquilos y pasivos, menos exigentes que sus hermanos. Estas condiciones, no obstante, no juegan un papel importante en su desarrollo, teniendo en cuenta que hay que cuidar en igual medida a un bebé tranquilo y pasivo que a uno activo y que requiere mucha atención. Es importante además no desalentar a las niñas triple-x durante sus primeras fases de independencia, aunque éstas sean muy poco pronunciadas.

Con mayor frecuencia que en otras niñas, las niñas triple-x presentan un retraso en el desarrollo motor y lingüístico así como emocional, lo cual no las convierte ni en pacientes ni en objetos de terapias especiales. Esta tendencia al retraso en el desarrollo puede verse minimizada mediante una estimulación psicomotora y social en el hogar y en la escuela/guardería. Es recomendable que estas niñas acudan a una buena guardería durante los primeros años y que se produzca una estrecha colaboración entre los profesionales del centro y los padres.

En caso de presentarse un retraso en la expresión lingüística es importante contar con la ayuda de un logopeda. En cuanto al desarrollo psicomotor, resulta de gran valor la participación en actividades deportivas, creativas y de grupo. Esto contribuirá asimismo de forma positiva a la estimulación de cualquier retraso en la madurez emocional. Merece la pena subrayar que es vital fomentar la independencia de estas niñas, sin sobreprotegerlas.

El grupo Arhus de 17 niñas triple-x incluye una niña bastante introvertida a quien le cuesta relacionarse con los demás. Esta condición se ha descrito ocasionalmente en la literatura pero no es típica de las niñas triple-x.

A las niñas triple-x les suele costar más trabajo que a sus hermanos funcionar en situaciones de grupo, pero con el apoyo adecuado desde el principio logran funcionar de forma adecuada con el tiempo.

Durante la pubertad las niñas triple-x tal vez experimenten un mayor número de dificultades que las otras niñas; esto tal vez se deba a que, a pesar de una altura por encima de la media, suelen ser emocionalmente inmaduras en comparación con las demás chicas de su misma edad, sobre todo si no han recibido apoyo y estimulación durante la niñez o en la escuela.

Estas niñas tienden a presentar más problemas de espalda que sus hermanos. Esto puede remediarse con la estimulación y el desarrollo de las habilidades motoras desde una temprana edad, especialmente la gimnasia, la natación y deportes en equipo. Estas actividades no sólo resultan beneficiosas para su desarrollo muscular, sino que además estimulan la capacidad motora y la relación social con otros niños.

¿Tienen las niñas triple-x una inteligencia normal?

Si las niñas triple-x crecen en un entorno estable y estimulante tanto en casa como en el colegio, tendrán un coeficiente intelectual dentro de la normalidad en la mayor parte de los casos, aunque un menor número

superará el coeficiente de 110. El coeficiente intelectual medio para las niñas triple-x es ligeramente menor que el de sus hermanos o el del grupo de control. No obstante, ninguna de las 17 niñas triple-x diagnosticada de entre 35.000 niños nacidos de Arhus sufre retraso mental.

Existe una conexión entre la inteligencia y las condiciones del entorno durante la niñez, y generalmente se asocia un nivel intelectual más alto con un mejor entorno durante los primeros años.

¿Cómo se desenvuelven en la escuela?

Las niñas con triple-x tienen un rendimiento escolar medio, aunque tienen a presentar dificultades de aprendizaje, sobre todo durante los primeros años. Esto se puede mejorar mediante un apoyo pedagógico adecuado. Estas dificultades suelen presentarse durante los primeros años escolares y no en todas las niñas triple-x. Sin embargo, es importante señalar que si dichas dificultades se presentasen, deben abordarse desde casa y desde la escuela. Las dificultades de aprendizaje se podrán superar mediante profesores de refuerzo, además de un apoyo y una estimulación adecuados en casa y en el colegio. Si se presentasen problemas en el lenguaje, la niña deberá recibir apoyo logopédico. Los problemas en la expresión lingüística son más comunes en estas niñas que en sus hermanos.

Si el entorno familiar es bueno, estable y con la estimulación apropiada, así como condiciones similares en la guardería y en la escuela, los problemas de aprendizaje no suelen ser muy graves. No obstante, la mayor parte de la niñas triple-x precisa refuerzo escolar y resulta crítico en su desarrollo que les sea pueda ser dado dicho apoyo si lo necesitaran.

¿Corren un riesgo mayor de enfermar?

Las niñas con triple-x no presentan ningún riesgo adicional de enfermar durante la niñez. Hay constancia de cierta incidencia de problemas de espalda, por lo que se deberá estar alerta a ello; no obstante, esto puede remediarse mediante la participación en actividades deportivas que fortalezcan la musculatura dorsal, información general sobre cómo levantar pesos y tal vez elegir una profesión que no dependa de la fortaleza de la espalda. Las mujeres triple x no presentan ningún riesgo adicional de padecer enfermedades durante la edad adulta.

¿Cómo se desarrolla su altura?

Las niñas triple-x suelen presentar un crecimiento más acelerado que las otras niñas hasta la edad de 8 años, alcanzando una altura definitiva un poco por encima de la esperada. La edad ósea de estas niñas suele estar por debajo de la media hasta la edad de 10-12 años. Suelen tener, al igual que los niños Klinefelter, piernas largas en comparación con su longitud corporal y altura. Las niñas triple-x frecuentemente tienen un peso bajo para la altura que alcanzan.

¿Cómo es su desarrollo sexual físico?

Las niñas triple-x tienen un desarrollo sexual normal, con la primera menstruación hacia la edad de 12 años y desarrollo normal de mamas, vello púbico y características sexuales secundarias en general. No hay nada que indique diferencia alguna en cuanto a relaciones sexuales y desarrollo de

hormonas sexuales del resto de las mujeres con cromosomas normales, no siendo preciso tratamiento hormonal alguno.

¿Pueden tener hijos las mujeres triple-x?

No contamos con demasiada información sobre la fertilidad de las mujeres triple-x, pudiéndonos basar exclusivamente en casos conocidos de mujeres triple-x con hijos. El único estudio que existe de niñas triple-x no previamente seleccionadas incluye 50 niñas de Dinamarca, Canadá, EEUU y Escocia. La mayoría de estas niñas tiene 20 años en la actualidad. Hasta que dichas niñas alcancen la edad de 40 años no dispondremos de los conocimientos necesarios para opinar sobre su fertilidad.

Sabemos, sin embargo, que las mujeres triple-x son fértiles y capaces de concebir y criar hijos. Sabemos además que en casi todos los casos en los que se han realizado cariotipos a los hijos de mujeres triple-x los resultados cromosómicos de dichos niños han sido normales.

En estudios anteriores se ha mencionado que las mujeres triple-x pueden tener una menopausia prematura - con cese de la menstruación- aunque no existen datos suficientes que lo demuestren con rotundidad. Además, datos referentes a la edad climatérica de mujeres triple-x no se obtendrán hasta que el grupo anteriormente citado alcance las edades de 40-50 años.

En Dinamarca y en otros países en los que es posible realizar pruebas cromosómicas prenatales las mujeres triple-x, éstas suelen someterse a ellas, aunque no corren un mayor riesgo de tener hijos con alguna aberración cromosómica que el resto.

¿Son hembras normales las mujeres triple-x?

Durante los primeros años tras haberse descrito el síndrome, estas mujeres fueron denominadas en ocasiones 'super-hembras'; no es el caso. No son más ni menos hembras que las mujeres con cromosomas normales. Poseen características físicas normales, se casan, tienen hijos y son excelentes esposas y madres.

¿Qué sabemos acerca de sus profesiones y su estabilidad laboral?

Tal y como hemos mencionado, no contamos con datos suficientes acerca de esto en mujeres triple-x en edad adulta; no obstante, en los estudios realizados sobre las 50 niñas triple-x que actualmente tienen entre 14 y 20 años de edad todo apunta a que tienden a desempeñar funciones manuales, siendo pocas las que cursan estudios superiores.

¿Es la triple x una enfermedad?

¡No! Las niñas y mujeres con triple-x no son consideradas pacientes. Podemos afirmar que nuestra experiencia en Dinamarca indica que la información completa para los padres y ellas mismas unida a un entorno estimulante y un apoyo especial en la escuela permite que estas niñas se desenvuelvan dentro de la normalidad. Las niñas triple-x no padecen enfermedades especiales ni muestran características físicas que las distinguen de las otras mujeres.

¿Existe un riesgo mayor de padecer enfermedades mentales?

En el citado grupo de 50 niñas triple-x diagnosticadas al nacer y monitorizadas hasta los 14-20 años no se ha observado nada que indique un riesgo mayor de padecer enfermedades mentales que sus hermanos o que el grupo de control.

Entre las mujeres triple-x que hayan crecido con cariño y estimulación en el hogar y con los refuerzos escolares adecuados, no existirá un riesgo mayor de padecer enfermedades mentales.

Si una mujer triple-x ha crecido en un entorno poco apto y ha carecido del apoyo adecuado, es probable que presente un riesgo ligeramente mayor que sus hermanos de padecer problemas mentales, tal y como se ha observado en varones Klinefelter. Los conocimientos de que disponemos proceden en su mayoría de mujeres triple-x que han sido diagnosticadas a raíz de padecer trastornos mentales, por lo que los resultados son ciertamente sesgados. En caso de padecer enfermedades mentales, las mujeres triple-x deberán recibir el mismo tratamiento que los demás pacientes con el mismo trastorno.

¿Deberían disponer los padres de una información completa acerca del síndrome?

¡Sí! Los padres de hijas triple-x siempre deberán de disponer de toda la información a su alcance. Es importante que dispongan de estos datos desde el principio, sobre todo porque les ayuda a crear las condiciones idóneas para la niña, proporcionando y exigiendo el apoyo necesario en la guardería, el jardín de infancia, la escuela, etc. Es fundamental que se ayude a estas niñas a funcionar en situaciones de grupo, siempre evitando sobreprotegerlas.

¿Deberían disponer las mujeres triple-x de una información completa acerca del síndrome que las afecta?

Nuestra experiencia nos indica que deberían de disponer de toda la información a su alcance, sobre todo si experimentan dificultades en el colegio. Deben saber la causa de dichas dificultades y de cómo aprovechar el apoyo en la escuela y en casa. Asimismo conviene que las niñas sepan lo importante que es para ellas que participen en actividades deportivas, creativas y de grupo en general. Proteger a una niña triple-x ocultándole su condición es una actitud equivocada. Antes o después lo descubrirá, y la ocultación tan sólo creará ansiedad y desconfianza frente a los padres, médicos y los adultos en general. El deber de informar sobre la triple-x recaerá en aquellas personas que conozcan el síndrome y que pasen mucho tiempo con estas niñas. Asimismo conviene facilitar datos sobre grupo de contacto de triple-x para aquellos padres que deseen intercambiar impresiones e información.

¿Qué información debería darse a padres de un feto diagnosticado triple-x por prueba prenatal?

En Dinamarca durante los años 1970-84, 22 de los 33 fetos diagnosticados prenatalmente como triple-x fueron abortados (76%), habiéndose abortado 9 de 16 (56%) durante el período 1985-87. El número de abortos inducidos de fetos con triple-x ha caído conforme se ha ido disponiendo de más datos

acerca del síndrome, especialmente del Laboratorio Citogenético de Risskov y grupos de niñas triple-x en EEUU, Canadá, Reino Unido y Dinamarca.

Los padres deberán tomar su propia decisión sobre seguir con o interrumpir el embarazo de un feto con triple-x, pero dependerá en gran medida de los datos disponibles y el énfasis que el médico asesor ponga sobre los aspectos positivos del síndrome y su actitud en general.

Es importante que los asesores prenatales aporten datos provenientes del citado estudio de 50 niñas con triple-x, en lugar de citar literatura sobre casos seleccionados en los que se haya efectuado un diagnóstico a posteriori de una mujer triple-x debido a algún trastorno físico o mental. Debe destacarse que el desarrollo intelectual de una niña triple-x depende en gran parte de la estimulación que reciba en sus primeros años y en la escuela. Si dichas condiciones son buenas, la niña se desarrollará dentro de un rango normal, aunque suelen situarse en la zona inferior de dicho rango.

Sugerir o pensar que los fetos diagnosticados triple-x por prueba prenatal deberían ser abortados constituye, en mi opinión, una discriminación clara contra las mujeres con triple-x con un desarrollo dentro de la normalidad, sobre todo si han crecido en un entorno favorable.

¿Debería informarse al público en general sobre la triple-x?

La información al público sobre la triple-x debería provenir de profesionales que conozcan bien el síndrome y de mujeres que lo tengan. La divulgación de los datos deberá realizarse en colaboración con los grupos de contacto triple-x.

Los médicos recibimos poca formación sobre cómo divulgar información sobre trastornos y anomalías en general. Pienso que es crítico que se comprenda bien cualquier aberración cromosómica y que haya información disponible sobre ella.

Grupos de contacto Triple-x

Del mismo modo que existen grupos de contacto Turner en muchos países (Canadá., EEUU, Australia, Dinamarca, Reino Unido, Alemania, España, Francia, Suiza) y asociaciones nacionales de grupos de contacto Turner en Canadá, EEUU, Dinamarca y otros países, deben existir grupos de contacto triple-x. En Dinamarca hemos creado recientemente un grupo de contacto triple-x/Klinefelter, que se ha reunido 3 veces hasta la fecha. Creemos que los grupos de contacto son muy necesarios por varios motivos, siendo el más importante la necesidad de entablar contacto con familias que tienen una hija con la misma anomalía. Nosotros deseamos facilitar toda la información posible a los padres de un/a niño/a con triple x o Klinefelter así como fomentar la investigación en estas áreas.

El objetivo de los grupos de contacto a corto plazo es crear un foro que permita que los adultos y los niños se conozcan, intercambien experiencias y se apoyen mutuamente. Pretendemos también con el tiempo invitar a especialistas que compartan sus conocimientos sobre estos trastornos.

Literatura

Netley, C.T. (1986): Summary overview of behavioural development in individuals with neonatally identified X and Y aneuploidy. In: Prospective studies on children with sex chromosome aneuploidy (S.G. Ratcliffe & N. Paul, eds.). Birth Defects: Original Article Series 22. Alan R. Liss, Inc., New York, pp.293-306.

Nielsen, J., I. Sillesen, A.M. Sørensen & K. Sørensen (1979): Follow-up until age 4 to 8 of 25 unselected children with sex chromosome abnormalities, compared with sibs and controls. In: Sex chromosome aneuploidy: Prospective studies on children (A. Robinson, H.A. Lubs & D. Bergsma, eds.). Birth Defects: Original Article Series 15. Alan R. Liss, Inc., New York, pp.15-73.

Nielsen, J. (1979): Fejludvikling af kromosomerne. En orientering. Arkona, Århus, 1979.

Nielsen, J., A.M. Sørensen & K. Sørensen (1982): Follow-up until age 7 to 11 of 25 unselected children with sex chromosome abnormalities. In: Children with sex chromosome aneuploidy: Follow-up studies (D.A. Stewart, ed.). Birth Defects: Original Article Series 18. Alan R. Liss, Inc., New York, pp.61-97.

Nielsen, J. (1984): Information, rådgivning og hjælp. I: Børn - Ja! Men hvilke? (N. Carstensen. P.K. Graugaard, V.E. Knudsen. B. Windelborg & J.H. Østergaard, eds.). FADL'S Forlag, København, pp.154-163.

Nielsen, J., M. Wohler, J. Faaborg-Andersen. G. Eriksen, K.B. Hansen. L. Hvidman, B. Krag-Olsen, I. Moulvad & P. Videbech (1986): Chromosome examination of 20,222 new-born children: Results from a 7.5-year study in Århus, Denmark. In: Prospective studies on children with sex chromosome aneuploidy (S.G. Ratcliffe & N. Paul. eds.). Birth Defects: Original Article Series 22. Alan R. Liss, Inc., New York, pp. 209-219.

Nielsen, J. (1986): The importance of early diagnosis of children with sex chromosome abnormalities. In: "From Man to Gene. From Gene to Man". Proceedings of the International Symposium, Florence, Italy, pp.204-216.

Ratcliffe, S.G. & N. Paul (1986): Prospective studies on children with sex chromosome aneuploidy. Birth Defects: Original Article Series 22. Alan R. Liss, Inc., New York. Robinson, A., H.A. Lubs & D. Bergsma (1979): Sex chromosome aneuploidy: Prospective studies on children. Birth Defects: Original Article Series XV. Alan R. Liss, Inc., New York.

Stewart, D.A. (1982): Children with sex chromosome aneuploidy: Follow-up studies. Birth Defects: Original Article Series 18. Alan R. Liss, Inc., New York.