

Informatie over het triple-X syndroom

Wat is het triple-X syndroom?

Het triple-X syndroom is een aangeboren chromosoomafwijking die alleen voorkomt bij meisjes. Zij hebben drie in plaats van twee X-chromosomen. Ongeveer 1 op de 1000 vrouwen heeft het triple X syndroom. Bij pasgeborenen zijn er in de regel geen kenmerken die op een chromosoomafwijking duiden. Er zijn geen opvallende uiterlijke kenmerken. Tijdens de groei worden relatief lange benen gezien.

Veel meisjes en vrouwen met triple-X syndroom ervaren geen problemen.

Soms is er bij meisjes met triple-X syndroom sprake van een vertraagde motorische ontwikkeling. Daarnaast kan er sprake zijn van een spraak-taalproblemen en een iets verminderde leer- en taalvaardigheid. Een verstandelijke beperking is een uitzondering. Qua gedrag worden er meer angsten, verlegenheid en een lager zelfbeeld gezien. Kenmerken van autisme komen voor en sommige meisjes of vrouwen hebben epilepsie.

Of en in welke mate deze kenmerken aanwezig zijn verschilt van persoon tot persoon. De puberteit komt normaal op gang en vrouwen zijn over het algemeen normaal vruchtbaar.

Welke medische adviezen zijn er?

Wanneer een meisje moeite heeft met het leren zitten en lopen kan fysiotherapie worden gestart. Bij problemen met de spraak kan een logopedist begeleiding geven.

Meisjes die moeite hebben met leren, kunnen extra ondersteuning op school krijgen of naar het speciaal onderwijs gaan. Bij epilepsie kan een behandeling met medicijnen plaatsvinden.

Wat is de oorzaak?

Het triple-X syndroom wordt veroorzaakt door de aanwezigheid van drie in plaats van twee geslachtschromosomen. Chromosomen zijn de dragers van de erfelijke eigenschappen en bevinden zich in alle lichaamscellen. Iedere cel bevat 46 chromosomen, verdeeld over 23 paren, waarvan 1 paar geslachtschromosomen. Vrouwen hebben gewoonlijk twee X-chromosomen en mannen één X- en één Y-chromosoom. Een zaadcel en eikel bevatten normaal gesproken slechts één kopie van elk chromosoom. Triple-X syndroom ontstaat doordat de eikel of de zaadcel twee X-chromosomen in plaats van één bevatte.

Hoe erft triple X syndroom over?

De kans op een kind met triple-X syndroom neemt iets toe met de leeftijd van de moeder. Dit risico bedraagt ongeveer 1 op 2500 bij 33 jaar tot 1 op 450 bij 43 jaar.

Wanneer een vrouw een zwangerschap met triple-X syndroom heeft doorgemaakt, is de kans bij een eventueel volgende zwangerschap op een kind met triple-X syndroom mogelijk iets verhoogd ten opzichte van leeftijdsgenoten, maar blijft kleiner dan 1%.

Wanneer een vrouw met triple-X syndroom zelf kinderen krijgt, is het risico op een kind met een chromosoomafwijking laag, kleiner dan 1%.

Wat betekent dit voor familieleden?

Familieleden, zoals broers en zussen van de ouders en /of van het meisje zelf, hebben geen verhoogd risico op het krijgen van een kind met triple X syndroom.

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?

Voor de ouders geldt een licht verhoogd risico op weer een baby met een chromosoomafwijking. De vrouw komt daarom in een volgende zwangerschap in aanmerking voor prenatale diagnostiek.

Prenatale diagnostiek kan plaatsvinden door middel van een vlokentest vanaf de 12^{de} week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf de 16^e week. Hierbij wordt gekeken naar de chromosomen van het ongeboren kind. Er bestaat een kans op een miskraam ten gevolge van de ingreep. Deze is ongeveer 0,2% (1 op 500).

Waar vind ik meer informatie?

www.triple-x-syndroom.nl

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/triple-x-syndroom>

<https://www.huisartsengenetica.nl/ziekte/triple-x-syndroom>

<https://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/XXX.php>

25 april 2022.