

Triple X-vrouwen, een orientatie

Auteur: Johan Nielsen

**Gepubliceerd door het Turner Center, Risskov, Denemarken
Via Internet verkregen op 8 december 1997**

'Het Deense boekje', de oorspronkelijke versie is niet meer online

Nederlandse vertaling door Thea Slofstra op 10-12-1997.

Introductie

Dit boekje is geschreven en gepubliceerd met het oog op de enorme behoefte aan meer informatie over triple X-vrouwen. Het is geenszins een poging een complete beschrijving van alle aspecten van triple X te geven. Het boekje is geschreven om betere informatie te verstrekken aan triple X-meisjes, hun ouders en aan volwassen vrouwen met triple X, maar we hopen tevens dat het ook gelezen zal worden door genetici, artsen, leerkrachten en anderen die in contact komen met meisjes en vrouwen met triple X. Meer informatie op alle vlakken zal echter sowieso waarde hebben voor triple X-vrouwen en hun verwanten. Publicatie door het Turner Center in Risskov, Denemarken, moet gezien worden als een deel van het werk van dit centrum voor informatie, advies en onderzoek over Turner- en triple X-vrouwen en Klinefelter- en XYY-mannen.

Johannes Nielsen:

Het syndroom van Klinefelter met een extra X-chromosoom en het syndroom van Turner met een X-chromosoom te weinig, zijn genoemd naar de artsen die deze syndromen in resp. 1942 en 1937 voor het eerst beschreven. Sinds 1960 hebben genetici nieuwe namen gegeven aan chromosoomafwijkingen naar aanleiding van de chromosoomsamenstelling en niet, zoals voorheen, naar degene die de afwijking voor het eerst beschreven heeft.

Toen Patricia Jacobs en haar medewerkers voor het eerst bij 2 vrouwen in Schotland het chromosoompatroon 47,XXX vonden en beschreven, werd de naam triple X. Dat is in overeenstemming met XYY bij mannen met de chromosoomsamenstelling 47,XYY, zoals voor het eerst beschreven door Sandberg en medewerkers in 1961.

Hoe vaak komt triple X voor?

Triple X wordt gevonden bij ongeveer 1 op de 1000 vrouwen. Dus in Denemarken, met een bevolking van ca. 5 miljoen, zijn ca. 3000 vrouwen met triple X.

Wat veroorzaakt triple X?

Vrouwen hebben normaal gesproken 2 X-chromosomen, oftewel de chromosoomsamenstelling 46,XX. Vrouwen met triple X hebben 3 X-chromosomen (47,XXX) of in uitzonderlijke gevallen 4 X-chromosomen (48,XXXX) ook wel tetra X genoemd. In buitengewoon zeldzame gevallen kunnen er 5 X-chromosomen voorkomen (49,XXXXX) ook wel penta X genoemd. De chromosoomsamenstelling 47,XXX komt voor bij ongeveer de helft van de vrouwen met een extra X-chromosoom. Bij ca. 5% 48,XXXX en bij ca. 50% van de vrouwen met een extra X-chromosoom vindt men een z.g. chromosoommozaïek, dat is een normale chromosoomsamenstelling 46,XX in een deel van de cellen en 47,XXX in de rest.

Wat veroorzaakt de chromosoomafwijking triple X?

Bepaalde chromosoomafwijkingen komen vaker voor bij kinderen van oudere moeders en dit lijkt ook tot op zekere hoogte het geval bij triple X. Daarnaast staat er niets definitief vast over de oorzaken van de chromosoomafwijkingen die leiden tot een abnormale celdeling (een z.g. niet-scheiden) van het X-chromosoom, hetgeen leidt tot een toename van het aantal X-chromosomen zoals wordt gevonden bij triple X, tetra X of in zeer zeldzame gevallen penta X.

Kun je aan pasgeboren meisjes met triple X iets zien?

Nee! Meisjes met triple X zijn normaal gesproken normaal ontwikkeld bij de geboorte, maar hun gemiddelde gewicht is iets lager dan dat van meisjes met een normale chromosoomsamenstelling.

Hoe ontwikkelen deze meisjes zich in hun kindertijd?

Meisjes met triple X zijn vaak wat rustiger en passiever als baby en ze hebben meestal een minder uitgesproken assertieve leeftijd dan hun bloedverwanten. Dit zijn echter geen dingen die een grote rol spelen bij hun ontwikkeling als men er zich goed van bewust is dat het belangrijk is evenveel zorg en aandacht te geven aan een rustige, wat passieve baby dan aan een baby die actief is en veel aandacht vraagt. Het is ook van belang de triple X-meisjes in hun relatief zwakke onafhankelijke periode niet te zwaar onder druk te zetten.

Triple X-meisjes hebben vaker dan andere meisjes een wat vertraagde motoriek en spraakontwikkeling, evenals een vertraagde emotionele rijping. Dit maakt hen echter in geen geval tot patiënten die speciale behandeling behoeven. Deze neiging tot een wat vertraagde ontwikkeling op bovengenoemde vlakken kan echter voor een groot deel worden tegengegaan of voorkomen worden door een verhoogde psychologische, sociale en motorische stimulans aan te bieden, zowel thuis als in de dagopvang. Het is belangrijk dat deze meisjes al vroeg naar een goede dagopvang gaan en dat er een nauwe samenwerking is tussen de ouders en het personeel van deze opvang.

Als er een vertraging in de spraakontwikkeling optreedt, is het belangrijk om een tijd logopedie te krijgen. Voor wat betreft de motorische ontwikkeling zijn deelname aan sportieve activiteiten voor ouder en kind, groepsactiviteiten en allerlei creatieve activiteiten van grote waarde. Hetzelfde geldt voor het stimuleren van de wat vertraagd verlopende emotionele rijping. In dit verband kunnen we noemen dat het belangrijk is deze meisjes te stimuleren tot onafhankelijkheid en ze geenszins overdreven te beschermen.

In de Arhusgroep van 17 ongeselecteerde triple X-meisjes is er één meisje dat erg introvert is en moeilijk met anderen in contact komt. Dit wordt in de literatuur als een zeldzaam geval beschreven, maar is niet typerend voor triple X-meisjes.

Triple X-meisjes hebben, in vergelijking met bloedverwanten, wat meer moeite om in groepen te functioneren. Als deze problemen van jongs af aan worden herkend en als deze meisjes op de juiste manier worden gestimuleerd en ondersteund met betrekking tot het functioneren in verschillende soorten groepen, dan zullen ze het later, gezien de omstandigheden, betrekkelijk goed doen.

Tijdens de puberteit hebben triple X-meisjes wat meer problemen dan hun leeftijdgenootjes, wat tot op zekere hoogte geweten kan worden aan het feit dat ze, hoewel ze wat langer zijn dan andere meisjes van dezelfde leeftijd, op emotioneel vlak wat onvolwassener zijn, met name als ze gedurende hun kindertijd niet goed zijn gestimuleerd en ondersteund, zowel thuis als op school.

Triple X-meisjes hebben een verhoogde aanleg voor rugproblemen in vergelijking met hun bloedverwanten. Dit kan echter worden tegengegaan door het van kinds af aan stimuleren en ontwikkelen van de motoriek, in het bijzonder door deelname aan gymnastiek, zwemmen en andere sportieve activiteiten. Deze activiteiten hebben niet alleen waarde voor een goede spierontwikkeling, in het bijzonder voor de rugspieren, maar ook voor het stimuleren en ontwikkelen van een goede motoriek en een goede sociale relatie met andere kinderen.

Hebben triple X-meisjes een gemiddelde intelligentie?

Als triple X-meisjes opgroeien in een goede, stabiele en stimulerende omgeving, zowel thuis als op school, zal hun intelligentie vallen binnen de normale 'range' van de grote meerderheid, zelfs als deze licht afwijkt, alhoewel er wat minder dan verwacht een intelligentieniveau boven de 110 voorkomt. De gemiddelde intelligentie van triple X-meisjes is wat lager dan die van bloedverwanten en die van een controlegroep. Toch, geen van de 17 meisjes met de diagnose triple X onder de 35.000 kinderen in Arhus is zwakbegaafd.

Er is een verband tussen intelligentie en het stimuleren en de condities tijdens de kindertijd in het algemeen, met een neiging tot een hoger intellectueel niveau als gevolg van een betere en meer stimulerende omgeving tijdens de kindertijd.

Hoe doen ze het op school?

Meisjes met triple X handhaven zich binnen de normale 'range' op school, maar zij hebben wat vaker bepaalde leermoeilijkheden, in het bijzonder tijdens de eerste schooljaren. Dit kan echter waar nodig worden verholpen met een verhoogde pedagogische inspanning. De leermoeilijkheden zijn het meest uitgesproken tijdens de eerste schooljaren en zijn niet aanwezig bij alle triple X-meisjes. Het is evenwel van belang te weten dat als deze moeilijkheden zich voordoen ze op de juiste manier opgevangen moeten worden, zowel thuis als op school. Leermoeilijkheden kunnen worden verholpen door bijlessen, ondersteuning en stimulering op school en ook thuis. Het is buitengewoon belangrijk dat zowel ouders als onderwijzers hiervan op de hoogte zijn en hier goed mee om gaan. Als er problemen op het gebied van de spraakontwikkeling ontstaan, is logopedie belangrijk. Bij triple X-meisjes komen vaker spraakproblemen voor dan bij bloedverwanten.

Als de condities thuis goed, stabiel en stimulerend zijn en als hetzelfde geldt voor de opvang en de school waar ze naar toe gaan, hebben leermoeilijkheden maar zelden serieuze consequenties. Toch hebben de meeste triple X-meisjes op een of ander moment gedurende de schooltijd bijlessen nodig en is het van belang dat ze deze, indien nodig, ook krijgen.

Hebben triple X-meisjes een verhoogde kans op ziektes?

Nee, meisjes met triple X hebben in hun kindertijd geen verhoogde kans op ziektes. Het is al genoemd dat ze wel een licht verhoogde kans op rugproblemen hebben en het is belangrijk daar attent op te zijn. Dit kan worden voorkomen door deelname aan sportieve activiteiten die de rugspieren sterker maken, algemene informatie over tiltechnieken en eventueel later een beroepskeuze die niet al te belastend voor de rug is. Triple X-vrouwen hebben evenwel geen verhoogd risico op afwijkingen tijdens de volwassenheid.

Hoe is de lengtegroei?

Meisjes met triple X hebben een wat grotere lengtegroei dan andere meisjes tot de leeftijd van 8 jaar en hun uiteindelijke lengte ligt een paar centimeter boven de te verwachten lengte. De botgroei bij deze meisjes ligt gemiddeld wat lager dan verwacht tot ongeveer 10-12-jarige leeftijd. Ze hebben, net zoals de Klinefelter-jongens verhoudingsgewijs lange benen ten opzichte van hun lichaamslengte. Triple X-meisjes hebben in het algemeen een wat laag lichaamsgewicht in verhouding tot hun lengte.

Hoe is hun seksuele lichamelijke ontwikkeling?

Triple X-meisjes hebben een normale seksueel-lichamelijke ontwikkeling, ook voor wat betreft de ontwikkeling tijdens de puberteit, met een eerste menstruatie op een gemiddelde leeftijd van 12 jaar en een normale borstontwikkeling, normale lichaamsbehaarung en secundaire seksuele karakteristieken in het algemeen. Er is niets dat erop wijst dat vrouwen met triple X verschillen van vrouwen met een normaal chromosoompatroon betreffende seksuele betrekkingen en sexhormooncondities en er is geen indicatie voor wat voor hormoonbehandeling dan ook.

Kunnen triple X-vrouwen kinderen krijgen?

Kennis over vruchtbaarheid bij triple X-vrouwen is schaars en stamt alleen van geselecteerde, op zich staande gevallen van triple X-vrouwen met kinderen. Het enige onderzoek van niet-geselecteerde triple X-vrouwen, waarbij de diagnose is vastgesteld door onderzoek van alle pasgeborene kinderen behelst 50 triple X-meisjes uit Denemarken, Canada, USA en Schotland. De oudsten van deze meisjes zijn op dit moment 20 jaar oud. Pas als deze triple X-meisjes de leeftijd van 40 jaar hebben bereikt, hebben we een voldoende goede kennis over de vruchtbaarheid van triple X-vrouwen.

We weten echter wel, dat triple X-vrouwen vruchtbaar zijn en kinderen kunnen krijgen en dat hun vruchtbaarheid waarschijnlijk normaal is. We weten ook dat in bijna alle gevallen waar bij kinderen van triple X-vrouwen chromosoomonderzoek is gedaan een normaal chromosoompatroon werd gevonden en dat niet, zoals verwacht, meerdere kinderen werden gevonden met ofwel een triple X (47,XXX) ofwel een klinefeltersyndroom (47,XXY).

In eerdere studies werd vermeld dat triple X-vrouwen mogelijk wat eerder in de menopauze raken. Er is hiervoor echter geen werkelijk bewijs. Bovendien kunnen de gegevens over de leeftijd waarop de menopauze begint bij bovenvermelde groep van ongeselecteerde triple X-vrouwen pas worden vastgesteld als deze groep de 40 tot 50-jarige leeftijd heeft bereikt.

In Denemarken en andere landen waar de mogelijkheid tot prenataal chromosoomonderzoek bestaat kunnen triple X-vrouwen zo'n onderzoek ondergaan, maar deze vrouwen hebben hoogstwaarschijnlijk geen verhoogd risico op kinderen met chromosoomafwijkingen.

Zijn triple X-vrouwen normale vrouwen?

In de eerste jaren dat triple X werd beschreven, werden deze vrouwen soms beschreven als 'supervrouwen'. Dit is echter niet het geval. Ze zijn niet meer of minder vrouw dan vrouwen met een normaal geslachtschromosoompatroon (46,XX). Ze hebben normale vrouwelijke eigenschappen, kunnen gewoon trouwen en kinderen krijgen en even goede echtgenotes en moeders worden als andere vrouwen.

Hoe zit het met beroep en werk?

Zoals al eerder genoemd weten we nog betrekkelijk weinig over beroep en werk voor wat betreft volwassen triple X-vrouwen, maar in het licht van de achtergronden van de voorheen genoemde 50 triple X-meisjes die sinds hun geboorte gevolgd zijn en nu tussen de 14 en de 20 jaar oud zijn, is er veel dat erop wijst dat de belangrijkste beroepsgroepen zullen liggen op het vlak van 'handenarbeid' en dat relatief weinig triple X-vrouwen een academische opleiding zullen hebben.

Is triple X-syndroom een ziekte?

Nee! Meisjes en vrouwen met triple X moeten zeker niet als patienten gezien worden. Als de ouders en de meisjes zelf goede informatie krijgen en als er een goede, stimulerende omgeving is met extra aanmoediging en bijlessen op school is het onze ervaring hier in Denemarken dat de triple X-meisjes die vanaf de geboorte tot een leeftijd van 14-18 jaar gevolgd zijn zich handhaven binnen de normale grenzen. Triple X-meisjes hebben geen speciale afwijkingen of verhoogd risico op afwijkingen en geen specifieke lichamelijke kenmerken die hen van andere vrouwen onderscheiden.

Is er een verhoogde kans op geestesziekten?

In bovengenoemde groep van 50 triple X-meisjes die van de geboorte tot 14-20-jarige leeftijd zijn gevolgd, is er niets dat wijst op een verhoogd risico in vergelijking met bloedverwanten en een controlegroep. Voor wat betreft triple X-vrouwen die in een goede, liefdevolle, ondersteunende en stimulerende omgeving opgroeien, zowel thuis als op school en die indien nodig speciale begeleiding en bijlessen hebben gekregen, is er geen verhoogd risico op een geestesziekte.

Voor triple X-vrouwen die opgroeiden in een slechte omgeving zonder voldoende stimulans, ondersteuning en bijstand is het waarschijnlijk dat er een licht verhoogde kans op geestelijke problemen is in vergelijking met bloedverwanten, net zoals geldt voor de klinefelter jongens (47,XXY). Onze kennis over het risico op geestesziekten bij triple X-vrouwen is momenteel echter nog zeer schaars. De kennis die er is stamt voor het grootste deel van vrouwen bij wie de diagnose triple X werd gesteld omdat zij een geestesziekte hadden en deze gegevens geven een zeer scheef beeld van het werkelijke risico op een geestesziekte. Als triple X-vrouwen een geestesziekte hebben, moeten ze op dezelfde wijze behandeld worden als anderen met dezelfde ziekte.

Moeten ouders volledige informatie krijgen?

Ja! Ouders van meisjes met triple X zouden altijd volledige informatie moeten krijgen. Het is erg belangrijk dat ouders zo vroeg mogelijk zoveel mogelijk kennis over triple X hebben, bij voorkeur al vanaf de geboorte van hun dochter. Dit is belangrijk om vele redenen, maar speciaal omdat het de best mogelijke omstandigheden voor hun dochter met triple X creëert met een maximum aan stimulans op alle vlakken en met de mogelijkheid hierbij hulp te krijgen van de dagopvang, peuterspeelzaal, school e.d. Het is belangrijk dat deze kinderen worden ondersteund bij hun functioneren bij groepsactiviteiten en op de weg naar zelfstandigheid en volwassenheid en dat overdreven bescherming wordt vermeden.

Moeten vrouwen met triple X volledige informatie hebben?

Het is onze ervaring dat vrouwen met triple X evenals klinefelter mannen en turner vrouwen volledige informatie moeten hebben, speciaal als zij op school en in het algemeen problemen ondervinden. Ze zouden moeten weten waarom zij deze problemen hebben en dat er wat aan gedaan kan worden door middel van bijlessen, hulp en ondersteuning, zowel thuis als op school. Zij zouden ook moeten weten dat het belangrijk is deel te nemen aan sportieve en creatieve activiteiten en aan groepsactiviteiten in het algemeen. Het is fout een meisje met triple X te beschermen door haar niet te vertellen wat triple X is. Ze zal altijd proberen er zelf achter te komen en geheimzinnigheid hierover kan alleen maar leiden tot opwindning en gebrek aan vertrouwen in de ouders, artsen en volwassenen in het algemeen. Informatie over triple X moet gegeven worden door personen met een goede kennis van en ervaring met triple X-meisjes, zowel wat betreft de kindertijd als de tijd daarna. Hiervoor moet men ruim de tijd nemen. Deze informatie zou ook gegeven moeten worden door leden van triple

X-contactgroepen als deze voorhanden zijn en als de vrouwen in kwestie of hun ouders willen praten met leden van een contactgroep.

Welke informatie zou gegeven moeten worden aan ouders bij wiens kind triple X al voor de geboorte vastgesteld wordt?

In de periode 1970-1984 werden 22 van de 33 foetussen waarbij triple X door middel van prenataal onderzoek werd vastgesteld geaborteerd (76%) en in de periode 1985-1987 werden 9 van de 17 foetussen met triple X geaborteerd (56%). Er is een afname van het aantal abortussen van foetussen met triple X geconstateerd nadat de informatie over triple X beter werd, speciaal door onderzoek aan het Cytogenetic Laboratory, Risskov en van groepen on-geselecteerde meisjes met triple X in de USA, Canada, Groot-Brittannie en Denemarken.

De ouders nemen hun eigen beslissing over het uitdragen van een zwangerschap van een triple X-foetus dan wel het onderbreken van deze zwangerschap, maar ze nemen deze beslissing op basis van de achtergrondinformatie die zij krijgen en de waarde die zij hechten aan de positieve en negatieve aspecten, evenals tot op zekere hoogte de houding van de 'adviseur' met betrekking tot het aborteren van een triple X-foetus.

Het is erg belangrijk dat 'adviseurs' op dit gebied veel waarde hechten aan informatie betreffend eerder vermeld onderzoek bij de ongeveer 50 on-geselecteerde meisjes met triple X, meer dan dat waarde gehecht wordt aan de geselecteerde gevallen in de lite-ratuur, waarbij de diagnose triple X meestal pas gesteld werd nadat de vrouw of het meisje in kwestie lichamelijke of geestelijke afwijkingen vertoonde.

Er moet met nadruk gesteld worden dat de ontwikkeling van triple X-meisjes op het gebied van intelligentie, studie en met het oog op ontwikkeling tijdens de volwassenheid voor een belangrijk deel bepaald wordt door de omstandigheden tijdens de kindertijd, in het bijzonder de stimulans die thuis, in de opvang en op school gegeven wordt. Als de-ze voorwaarden goed zijn, is het onze ervaring dat meisjes met triple X zich binnen de normale grenzen ontwikkelen, al bevinden zij zich wel vaak in de buurt van de ondergrens van dit normale gebied.

De suggestie te wekken of de houding aan te nemen dat foetussen waarbij triple X is vastgesteld geaborteerd moeten worden, is in mijn ogen je reinste discriminatie tegen vrouwen met triple X die zich normaal gesproken binnen de normale 'range' ontwikkelen, speciaal als zij opgegroeid zijn in bovengenoemde goede omstandigheden.

Zou iedereen informatie over triple X moeten hebben?

Informatie aan iedereen zou gegeven moeten worden door professionals met een goede kennis van meisjes en vrouwen met triple X. Deze informatie moet gegeven worden in nauwe samenwerking met triple X contactgroepen, als die er tenminste zijn.

Wij artsen hebben en krijgen nog steeds slechte scholing met betrekking tot het geven van volledige informatie aan het publiek over afwijkingen in het algemeen. Het is mijn ervaring dat de waarde van een goede kennis van chromosoomafwijkingen en gemakkelijk verkrijgbare informatie niet onderschat moet worden. Dit is ook het geval bij triple X.

Triple X contactgroepen

Op dezelfde manier als er turner-contactgroepen zijn in vele landen: Canada, USA, Australië, Denemarken, Groot-Brittannie, Duitsland, Spanje, Frankrijk, Zwitserland en de nationale verenigingen van turner-contactgroepen in Canada, USA, Denemarken en andere landen, zouden er beslist ook triple X-contactgroepen moeten zijn. In Denemarken is recentelijk het initiatief genomen een triple X/klinefelter contactgroep te starten.

Deze groep is tot nu toe 3x bijeengekomen en heeft een folder gepubliceerd met de volgende tekst:

“De achtergronden voor de oprichting van een contactgroep voor mensen/families met klinefelter en triple X is dat Johannes Nielsen in 1988 voor het eerst een meeting bezocht van klinefelter- en triple X-families. We vonden het bijzonder en informatief om te spreken over gedachten en problemen die we gemeenschappelijk hadden en als een natuurlijke uitvloeijing van deze meeting werd een contactgroep opgericht die ongeveer om de andere maand zal samenkomen.

Wij denken dat er een behoefte aan contactgroepen bestaat om vele redenen. De belangrijkste is de behoefte aan het spreken en contact hebben met families die een kind hebben met dezelfde chromosoomafwijking. Het is onze wens bij te dragen aan het geven van betere informatie aan aanstaande ouders van kinderen met klinefelter of triple X en ook tot het stimuleren en ondersteunen van verdergaand onderzoek en dit waar mogelijk te verbeteren. Als er behoefte blijkt te zijn aan een nationale associatie van klinefelter/triple X contactgroepen dan zullen we hier natuurlijk over spreken.

De intentie van de contactgroepbijeenkomsten op korte termijn is om gezellige samenkomsten te hebben, waar volwassenen en kinderen elkaar kunnen leren kennen, ervaringen kunnen uitwisselen en elkaar ondersteunen. We zullen waarschijnlijk personen uitnodigen die kunnen bijdragen aan meer informatie, zowel specialisten als volwassenen met het klinefelter- of triple X-syndroom.”

Let op: onderstaande contactinformatie is uit 1997 en letterlijk overgenomen uit het oorspronkelijke artikel.

Verdere informatie: Bente Nielsen, tel. 86-292961 (vertegenwoordigt triple X-families) en Hakon Wellnitz, tel. 86-174763 (vertegenwoordigt klinefelter families).

Voor informatie over klinefelter mannen en triple X-vrouwen alsook over de klinefelter/ triple X contactgroepen mag u bellen met Johannes Nielsen, Cytogenetic Laboratory, Arhus Psychiatric Hospital, DK-8240 Risskov, tel. 86-177777 tst.3680.

Bron Triple-x females, an orientation
 Johannes Nielsen
 Turner Center, Risskov, Denemarken

Vertaling Thea Slofstra
Datum 10 december 1997