

## **The comorbidity landscape of 47,XXX syndrome: A nationwide epidemiologic study**

Auteurs: Agnethe Berglund, Kirstine Stochholm, Claus Højbjerg Gravholt  
Genetics in Medicine, Volume 24, Issue 2, 2022, pages 475-487

### **Belangrijkste boodschap voor ons:**

We horen nogal eens van vrouwen met triple X dat zij lichamelijke klachten hebben. Vaak wordt er dan gevraagd of er verband is met de extra X. Helaas weten we dat meestal niet. Uit onderzoek in een database in Denemarken bleek dat een vrouw met triple X-syndroom twee keer zoveel kans heeft om in het ziekenhuis een diagnose van een extra ziekte of aandoening te krijgen, vergeleken met haar leeftijdsgenoten. Er is geen duidelijk patroon in de klachten bij de vrouwen uit dit onderzoek, geen organen die opvallend vaak problemen geven of ziektes die extra vaak gezien worden. Een verband tussen triple X syndroom en medische problemen is ook vaak lastig te bewijzen. Richtlijnen voor de medische begeleiding van vrouwen zijn er nog niet. De boodschap is vooral om bij klachten, net als iedereen, naar de huisarts te gaan.

### **Samenvatting:**

Triple X syndroom in combinatie met andere diagnoses: een onderzoek in Denemarken op basis van een landelijke registratie

### **Onderzoeksmethode:**

Voor dit onderzoek werd gebruik gemaakt van gegevens uit de ziekenhuisdossiers van 103 vrouwen met triple X syndroom (47,XXX) en 57 vrouwen met mozaïek (47,XXX in combinatie met 46,XX). Hun gegevens werden vergeleken met die van 16.000 vrouwen van dezelfde leeftijd.

### **Resultaten:**

Vergeleken met de andere vrouwen, kregen vrouwen met triple X ongeveer twee keer zo vaak een diagnose in het ziekenhuis. De gebieden waar de problemen zaten, waren infecties, bloed, hormonen en stofwisseling, mentaal, zenuwstelsel, oog, oor, ademhaling, mond en maagdarmsstelsel, spierskeletstelsel, perinataal (rond de geboorte), aangeboren afwijkingen, externe factoren (ongevallen etc.) en "anders". De kans op een diagnose in het ziekenhuis is sterk afhankelijk van leeftijd, dat geldt voor iedereen. Jonge mensen worden minder vaak ziek. Daarom is het niet mogelijk om aan te geven hoe groot de kans precies was.

Bij de vrouwen met mozaïek was de kans op een diagnose in het ziekenhuis iets hoger dan voor de controlegroep. Vergeleken met de vrouwen die volledig triple X hebben, hadden ze minder problemen. Dat is ook wat je zou verwachten, dat mozaïek mildere symptomen geeft.

De kans om medicijnen voorgeschreven te krijgen was over het geheel genomen vergelijkbaar met die van de controlepersonen. Er was wel een grotere kans op medicijnen voor vrouwen met en zonder mozaïek voor problemen met spijsverteringsstelsel en stofwisseling. Bij de vrouwen met 47,XXX waren er ook meer medicijnen nodig voor zenuwstelsel, ademhaling, oog en oor. Bij de vrouwen met mozaïek werd meer medicatie voorgeschreven voor de huid en het immuunsysteem. Hormoonsuppletie (vrouwelijke hormonen omdat iemand ze zelf niet voldoende maakt) werd bij beide groepen vaker voorgeschreven, vrouwen met 47,XXX kregen minder anticonceptiepillen. Misschien omdat ze jonger waren of omdat ze geen relatie hadden en daardoor geen behoefte hadden aan anticonceptie.

**Vergelijking met ander onderzoek en conclusie:**

De onderzoekers geven aan dat niet altijd duidelijk is waarom een extra X leidt tot bepaalde medische problemen. Ze maken een vergelijking met wat er bekend is over 45,X (syndroom van Turner), 47,XXY (syndroom van Klinefelter) en 47,XYY. Soms worden er tegenstrijdige resultaten gevonden, misschien omdat de aantallen deelnemers vrij klein waren. Er is behoefte aan meer onderzoek en aan richtlijnen voor de begeleiding van vrouwen met triple X-syndroom. De onderzoekers raden medische controles aan voor alle vrouwen met triple X-syndroom. Er is nog geen lijst met wat je zou moeten meten, waar je extra op moet letten en hoe vaak de controles gedaan zouden moeten worden. Er is wel behoefte aan zo'n richtlijn. Voor andere chromosoomvariaties is die er al (45,X) of gaat die gemaakt worden (47,XXY). Deze twee varianten geven de grootste kans op problemen waar een behandeling voor nodig is, zoals diabetes, een te hoog cholesterol of botontkalking. Voor 47,XXX is de situatie veel gunstiger en dus moeten we op die richtlijn waarschijnlijk nog langer wachten.