

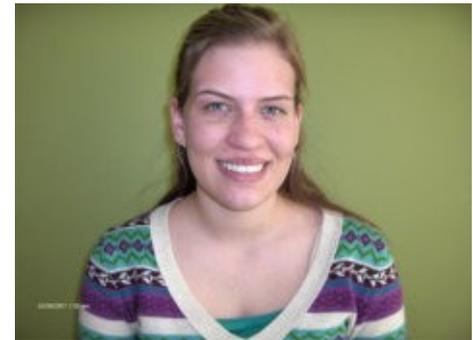
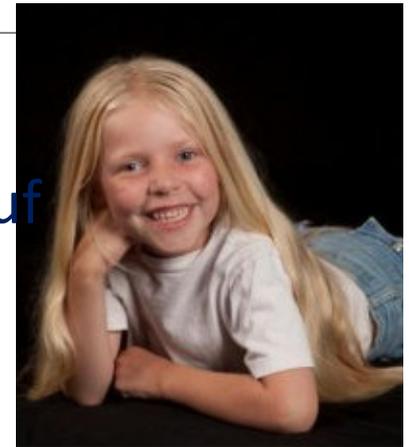
Triple X Syndrome

REBECCA WILSON, PSYD, **KLINIK FÜR AUSSERGEWÖHNLICHE KINDER**
SUSAN HOWELL, MS, CGC, MBA, **KLINIK FÜR AUSSERGEWÖHNLICHE KINDER**
KRISTEN WIGBY, MD,
UNIVERSITÄT VON KALIFORNIEN SAN DIEGO NICOLE

TARTAGLIA, MD, DBP **KLINIK FÜR AUSSERGEWÖHNLICHE
KINDER**

Definition

- 47, XXX; Triple X-Syndrom; Trisomie X; Triplo-X
- Tritt bei 1 von 1.000 weiblichen Lebendgeburten auf
 - Nur ca. 10% werden klinisch festgestellt
- Zeitpunkt der Feststellung des Sachverhalts
 - Pränatal vs. Postnatal
- Variable physische und psychologische Merkmale
- Körperliche und medizinische Merkmale, von denen angenommen wird, dass sie aus der Überexpression von Genen resultieren, die der X-Inaktivierung entgehen



Karyot ype



Syndrom triple X en banded G
Formule chromosomique : 47,XXX



6

7

8

9

10

11

12

13

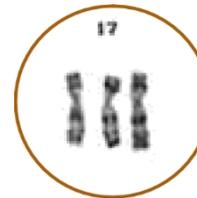
14

15

16

17

18



Hintergrundinformationen

Wie
kommt es
zu Triple
X?

- Ereignis ohne Unterbrechung
 - Meistens mütterlicherseits verursacht
 - (90% mütterlicherseits vs. 10% väterlicherseits)
 - " 60% Meiose I (AMA)
 - " 20% während der Meiose II
 - " 20% post-zygotische mitotische Nicht-Disjunktion
- Ereignis (Jacobs und Hassold et al, 1988)

Hintergrundinformationen

Dose Triple
X

Mosaik
sein?

- Ja, die postzygotische mitotische Nichtüberschneidung ist häufig mit Mosaizismus verbunden, z. B. 47,XXX/45,X oder mit 46,XX
- Weitere medizinische Untersuchungen und genetische Beratung können angezeigt sein, je nachdem, welche Art von Mosaizismus vorliegt, insbesondere wenn eine 45,X-Zelllinie vorliegt.

Hintergrundinformationend

Warum
haben die
Merkmale,
die mit
Triple X in
Verbindun
g

- " 5-150/oof X-Chromosom-Gene entkommen Inaktivierung und Überexpression in Triple X gebracht werden, auftreten?

- Hypothese, dass eine Überexpression zu den phänotypischen Merkmalen führt

- Beispiel, das SHOX-Gen auf dem X entkommt
X-Inaktivierung und Überexpression stehen im Zusammenhang mit Hochwuchs bei Triple X (Ottensen et al., 2010).
- Viele Gene des X-Chromosoms sind beteiligt in der Neuroentwicklung.

Merkmale der Trisomie X

- ❑ Physikalische Merkmale
- ❑ Motorischer Tonfall und Koordination
- ❑ Nieren und Herz
- ❑ Krampfanfälle
- ❑ Autoimmun
- ❑ Pubertät und Fruchtbarkeit
- ❑ Andere medizinische Probleme...
- ❑ Entwicklungsspezifische und psychologische Merkmale
- ❑ Kognitiv/Intellektuell
- ❑ Psychiatrische Bedenken
- ❑ Anpassungsfähige, unabhängige Fähigkeiten für das tägliche Leben

Physikalische Merkmale:

Wachstum

Hochgewachsen mit einer Körpergröße von >75%ile

- 5ft7" - 5ft9"
- Lange Beine

Subtile Physische Merkmale (>40%)

- Epikanthusfalten
- Hypertelorismus
- Klinodaktylie
- Pes planus
- Hypotonie



Motorischer Tonfall und Koordination:

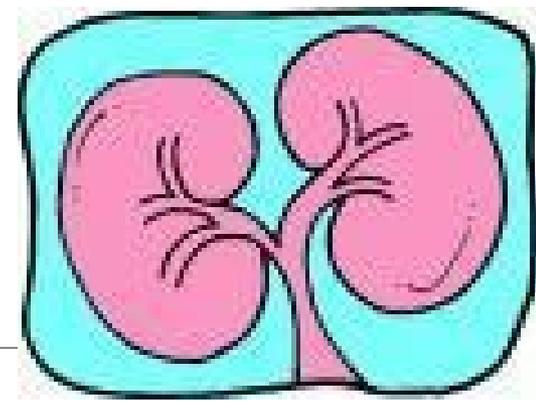
Niedriger Muskeltonus /

Hypotonie Empfehlungen:

- Ergotherapie/Physikalische Therapie: Bewertungen und Behandlung
- Orthesen für Plattfüße
- Schulalter: Tastaturschreiben/Hilfsmitteltechnologie



Nierenanomalien



Literatur:

- 1/11 Denver Trisomie X Probe mit atrophischer Niere
- Mindestens 6-7 weitere Berichte über verschiedene Nierenfehlbildungen bei Trisomie X

Unsere Studie: 9/74 (12.^{20/o})

- Multizystische/dysplastische Niere
- Beidseitige Hydronephrose
- Unilaterale Niere
- Vesiculoreteraler Reflux

Empfehlungen:

- Nieren-Ultraschall bei allen neuen Diagnosen oder bis 6 Monate nach der

Geburt bei einer pränatalen Diagnose.

Herzanomalien

Literatur:

- Erhöhtes Risiko einer angeborenen Herzfehlbildung

Unsere Studie:

- 7/74 mit Septumdefekt (9,4%)
 - Ventrikelseptumdefekt
 - Atrialer Septumdefekt
 - Alle spontan geschlossen

Empfehlung:

- Kardiologische Beratung oder Echokardiogramm für alle neuen Diagnosen oder nach der Geburt bei einer pränatalen Diagnose

Krampfanfälle

Literatur

- Grosso et al, 2004 -7 Mädchen wurden per EEG untersucht, 4 mit komplexen partiellen Anfällen. Niedrigerer IQ in Verbindung mit Anfällen

Unsere Stichprobe 12/74 (16.2%)

- Keine strukturellen Hirnanomalien in der Bildgebung
- Gutes Ansprechen auf medikamentöse Behandlung
- Meist im Alter von 5-9 Jahren begonnen
- Assoziiert mit niedrigeren kognitiven Werten, postnataler Diagnose



Empfehlungen

- Neurologische Konsultation und/oder EEG bei Bedenken

Autoimmun-Erkrankungen

Erhöhtes Risiko für Autoimmunkrankheiten

- Goswami et al, 2003: Erhöhtes Risiko für Schilddrüsenerkrankungen: 2/52 (3,8%) POF auf Schilddrüsenerkrankungen zurückzuführen
- Liu et al, 2016 identifizierten 47,XXX bei 1 von 404 Frauen mit systemischem Lupus erythematodes (insgesamt: 7/2826) und 1 von 344 Frauen mit Sjogren-Syndrom (insgesamt: 3/1033).

Empfehlungen:

- Schilddrüsen-Screening alle 1-2 Jahre ab der Pubertät oder früher bei beunruhigenden Symptomen
- Besprechung und Überwachung anderer Autoimmunsymptome mit dem Hausarzt

Pubertät und Fruchtbarkeit

Pubertät früh, normal oder verzögert*

- Stagi 2016: 15 XXX vs. 30 Kontrollen - frühe Aktivierung der HPA-Achse auch ohne Anzeichen der Pubertät, höheres LH/FSH, geringeres Östrogen und Eierstockvolumen

Vorzeitiges Versagen der Eierstöcke (POF)

- POF: Verlust der Eierstockfunktion (Produktion von Östrogen/Progesteron, Eisprung) vor dem 40.
- 47,XXX bei 1-4% der POF-Population identifiziert.
 - Goswami et al, 2003. Trisomie X bei 2/52 (3,8%) der Frauen mit sekundärer Amenorrhoe/POF

Fruchtbarkeit

- Viele mit normaler Fruchtbarkeit und normalen Kindern (8 von 11 Denver-Mädchen wurden schwanger, 1 SIDS-Baby)
- Verschiedene Berichte über Frauen mit abnormalen Eierstöcken, fehlender/verminderter Anzahl von Oozyten (Eizellen) in den Eierstöcken

Kindern von XXX-Müttern (Fryns et al, 1983)

Pubertät und Fruchtbarkeit

(Fortsetzung)

Empfehlungen

- Endokrine Untersuchung bei früher oder später Pubertät
- Endokrine oder gynäkologische Untersuchung bei abnormalen/unregelmäßigen Perioden
- Genetische Beratung und gynäkologische Untersuchung vor der Schwangerschaft
- Überweisung zum Reproduktionsendokrinologen bei Unfruchtbarkeit

- Genaue Überwachung während der Schwangerschaft auf Fehlbildungen oder andere Probleme beim Baby

Other Medical Problems

Our study (n=74):

Medizinisches Merkmal	Total Number	%
Constipation	34/74	45.9%
Significant Dental Problems (4+ caries/fillings, significant malocclusion, current or previous orthodontia)	32/72	44.4%
Allergies (Food or Environmental)	21/74	28.4%
Asthma	16/71	22.5%
Recurrent Otitis Media	15/72	21.1%
Abdominal Pains	14/74	18.9%
Headaches	13/73	17.8%
Hospitalized for Respiratory Infection or Asthma	12/74	16.2%
Strabismus	11/74	14.9%
Gaumenspalte/Velopharyngeale Insuffizienz	3/73	4.1%
COngenitale Hüftdysplasie	7/74	9%
Klumpfuß	2/74	2.7%

Developmental & Psychologische Merkmale

Neurodevelopmental and Psychological Risks in SCA Conditions	
<p>Developmental Delay:</p> <ul style="list-style-type: none"> Speech-Language delay Motor skills delay <p>Cognitive Impairments / Intellectual Disability</p> <p>Learning Disabilities:</p> <ul style="list-style-type: none"> Language-Based Learning Disability (Dyslexia) <p>Speech and Language Disorders:</p> <ul style="list-style-type: none"> Receptive Expressive Language Disorder Apraxia/Dyspraxia of Speech Pragmatic / Social Communication <p>Motor Skills Disorders:</p> <ul style="list-style-type: none"> Motor coordination problems Hypotonia Graphomotor deficits 	<ul style="list-style-type: none"> Executive Functioning Deficits Slow Processing Speed Attention Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD) Adaptive Functioning Deficits Sensory Processing Differences <p>Social Difficulties:</p> <ul style="list-style-type: none"> Social Cognitive Deficits Social-Emotional Immaturity Autism Spectrum Disorders <p>Emotional / Psychological Disorders:</p> <ul style="list-style-type: none"> Anxiety disorder Depression Mood disorders / Bipolar Disorder Psychotic features / Schizophrenia

Entwicklung



Verzögerungen beim Sprechen / der Sprache

- Expressive Verzögerungen > rezeptive Verzögerungen
- Apraxie / Dyspraxie
- Unsere Studie: Durchschnittliches Alter beim ersten Wort war 13,9 Monate
 - SD 4,3 Monate, Bereich 7-24 Monate

Motorische Verzögerungen / Hypotonie

- Verzögertes Alter des Gehens
- Unsere Forschungsstichprobe 28/39 (^{720/0}) hatte motorische Verzögerungen
- Unsere Studie: Durchschnittliches Alter der ersten Schritte 15,3 Monate
 - SD= 3,2 Monate, Spanne 10-25 Monate

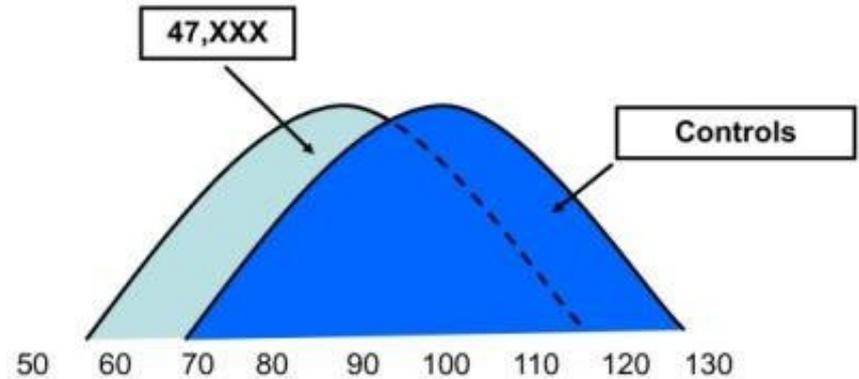
Cognitive / Learning Functioning

Cognitive

- FSIQ in normal ranges but scores 10-20 points less than sibling matched controls

Learning

- Despite normal IQ, high rates of learning disabilities
- 75% special education supports in school



Tartaglia et al. 2010. Orphanet J Rare Krankheiten 5:8

Neurodevelopmental & Psychiatric Diagnoses

Preliminary analysis in a clinical sample (n=33):

Entwicklungsneurologisches/psychiatrisches Merkmal	Total Number	%
ADHD	20/33	60.6%
Language Disorder		
-Current Dx	10/33	30.3%
-Prior Dx	12/33	36.4%
Learning Disabilities	13/33	39.4%
Intellectual Disability	3/33	9.1%
Autism Spectrum Disorder	6/33	18.2%
Anxiety Disorder	10/33	30.3%
-Anxiety symptoms	10/33	30.3%
Depression	6/33	18.2%
Bipolar Disorder or Psychotic Disorder	2/33	6%

XXX Syndrome

	PRENATAL DX (n=22)	POSTNATAL DX (n=17)
Normaler IQ	90% (20/22) 8/20 grenzwertig	71% (12/17) 6/12 grenzwertig
FSIQ	91.6	86.2
Sonderpädagogik	68%	76%
Verzögerung beim Sprechen	36%	88%
Motorverzögerung	36%	76%
PDD	0%	0%
ADHS (>6 Jahre)	n=10, 30%	n=12, 50%

ADHin Dreifach

30-60% der Patienten

Gewöhnlich überwiegend unaufmerksame Symptome

- Schwierigkeiten, die Aufmerksamkeit bei Aufgaben oder Spielaktivitäten aufrechtzuerhalten
- Schwierigkeiten bei der Organisation von Aufgaben oder Aktivitäten
- Leicht ablenkbar
- Verliert Dinge, die für Aktivitäten notwendig sind (Spielzeug, Schulaufgaben, Stifte)
- Befolgt die Anweisungen nicht

Empfehlungen:

- Diagnose von ADHS durch Fachleute
- Berücksichtigung anderer komorbider Diagnosen (z. B. Lernbehinderung, Angstzustände)
- Behandlungen für ADHS: Medikamente, Erziehungsstrategien,

Verhaltensinterventionen

Angst in Triple

30-60% der Patienten

Die Symptome:

- Sozialer Rückzug
- Selektiver Mutismus
- Angst, Panik, Vermeiden, Wutanfälle
- Trennungsangst

Empfehlungen

- Psychologische Bewertung
- Therapie - unter Berücksichtigung von Lern-/Sprachdefiziten
- Medikamentöse Behandlung (SSRI)

Soziale Schwierigkeiten

Sozial-emotionale Unreife Höhere

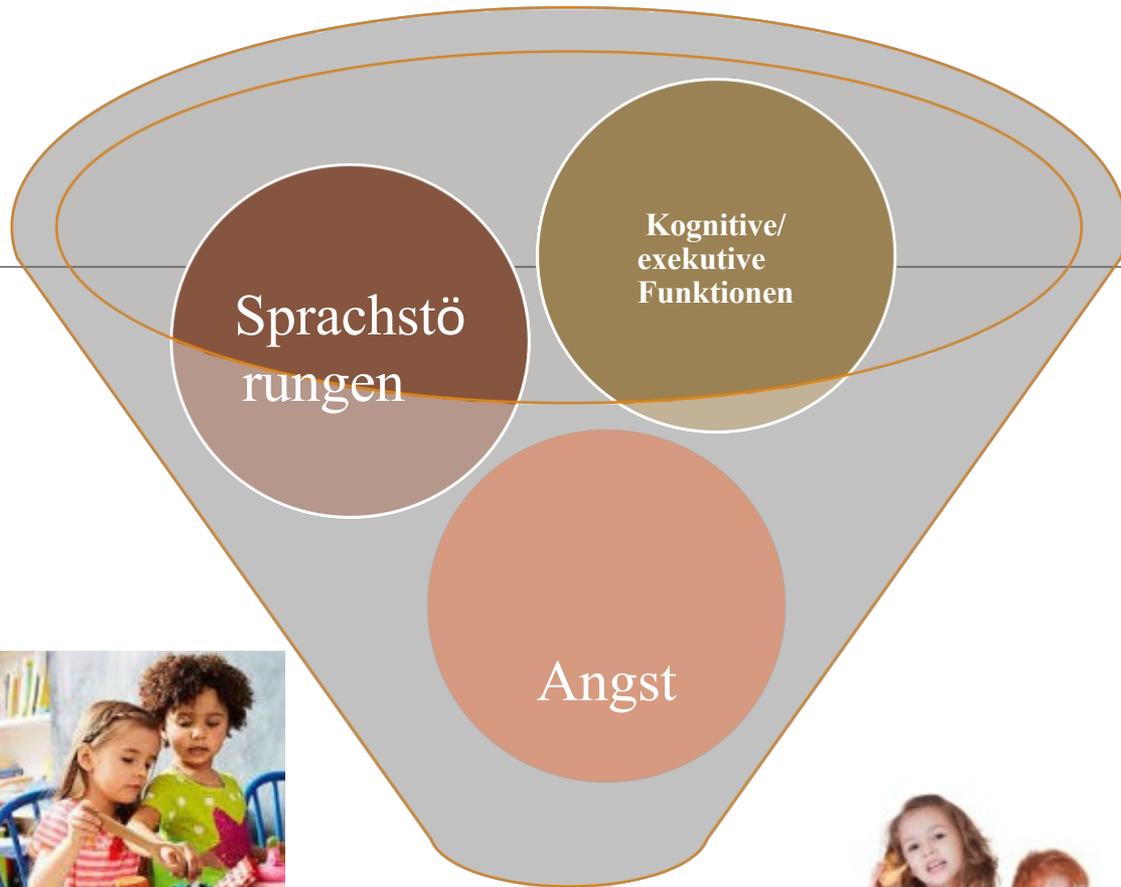
Defizite bei den

Sprachkenntnissen Soziale

Ängstlichkeit

Autismus-Spektrum-Störungen (10-15%)

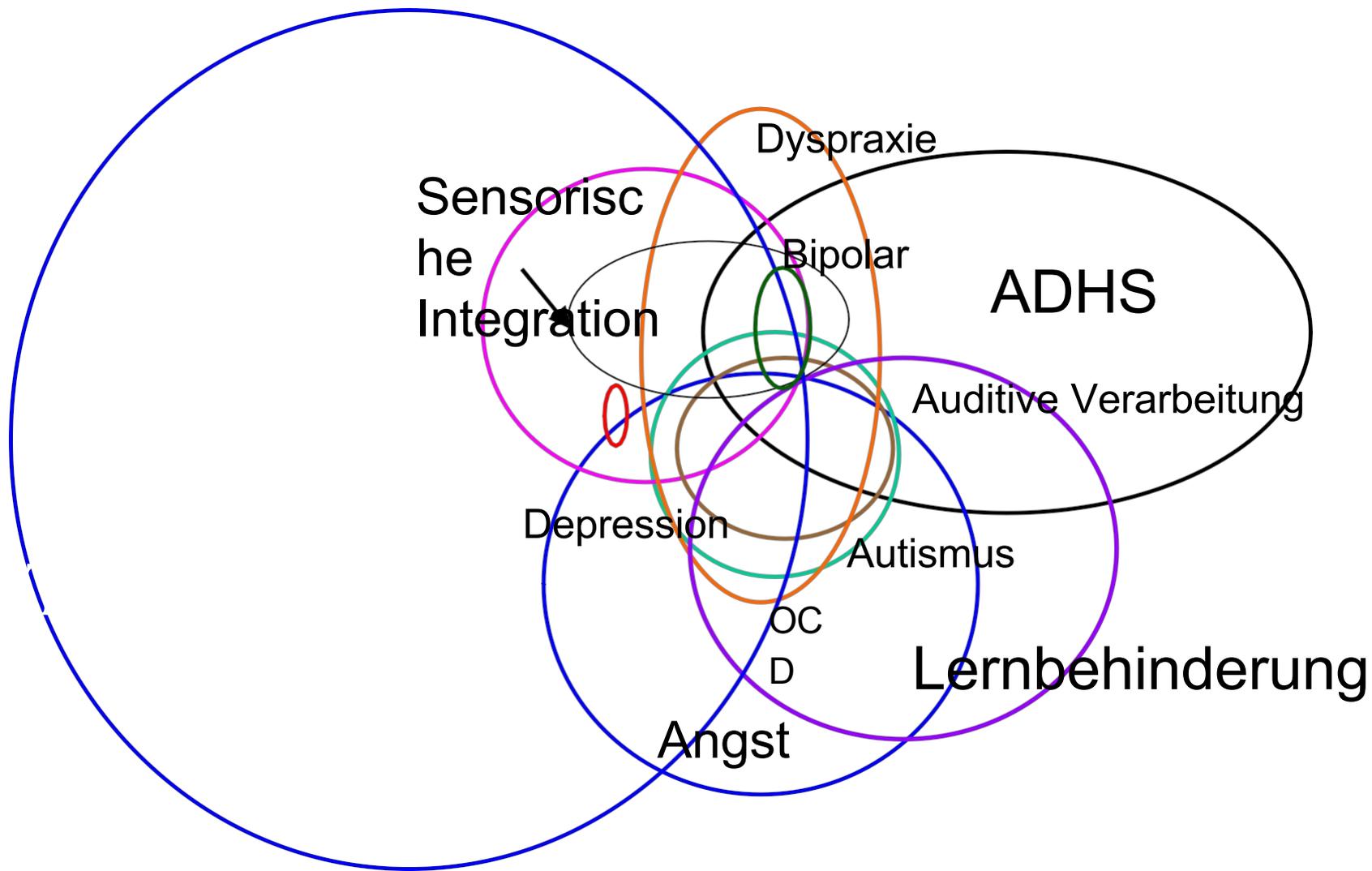
Achtung



**Soziale
Fertigkeiten**



**Adaptive
Functioning**



BG Geburt bis Drei Entwicklungspolitische

Evaluierungen



Wenn Bewertungen Bedenken aufzeigen...



Frühintervention / private Therapie suchen

- Entwicklungs-, Sprach-, Ergo- oder physikalische Therapien

Überwachen Sie den Fortschritt der Entwicklung
genau

Neurodevelopmentale Auswertungen



1. Neuropsychologie

- Lernbehinderungen, Akademiker, Legasthenie / Leseschwäche, ADHD, Exekutive Funktionen
- Interventionen: 504/ IEP, Evidenzbasierte Interventionen, pädagogische Strategien / Unterstützung für EF und ADHD, Medikamente

2. LogopädieTherapie

- Expressiv-rezeptive Sprachfähigkeiten, Sprachfähigkeiten höherer Ordnung, pragmatischer / sozialer Sprachgebrauch und Störungen der Sprachproduktion (Entwicklungsdyspraxie / Apraxie) oder Hypernasalität aufgrund möglicher VPI
- Interventionen: Logopädische Therapie (Frühförderung, Schulsystem und/oder privat), Überweisung an HNO

3. Klinische Psychologie

- Adaptive Funktionsfähigkeit, Angst, soziale Funktionsfähigkeit, Autismus-Spektrum-Störung und verhaltensbezogene oder emotionale Probleme
- Interventionen: Therapie/Beratung, schulische Unterstützung und/oder medikamentöse Behandlung, Überweisung an einen Entwicklungspädiater oder Psychiater, Beschäftigungstherapie zur Förderung der

Selbstversorgung

4. Beschäftigungstherapie

- Fein- und grobmotorische Fähigkeiten, Gleichgewicht, Koordination, motorische Planung
- Interventionen: Ergotherapeutische und/oder physiotherapeutische Maßnahmen, wenn motorische Defizite zu Schwierigkeiten beim Schreiben, Spielen oder bei Freizeitaktivitäten, beim Anziehen, Essen oder bei anderen Fähigkeiten zur Selbstversorgung führen

Überlegungen zur genetischen Beratung

Niedrige Erfassungsraten (ca. 100/o) vs. Inzidenz (1:1000)

Bewertung und Behandlungsempfehlungen (basierend auf dem aktuellen Alter)

Offenlegung der Diagnose

Ressourcen für Unterstützung und Informationen

Genetische Beratung Herausforderungen

Größte Herausforderung bei der Beratung: Verständnis für die erheblichen Schwankungen und Unsicherheiten bei ihrer Tochter

Signifikante Rolle des familiären Hintergrunds, der Gene und der Umwelt

- die Prognose des Kindes im Verhältnis zur gesamten genetischen Ausstattung
- Auswirkungen des häuslichen Umfelds, pädagogische Unterstützung

USW.

Ressourcen:



AXYS- Elternvereinigung für Triple X, (www.genetic.org)

- Helpline, Bildungsmaterialien, Familienkonferenzen, soziale Medienseiten und regionale Selbsthilfegruppe.

Talking with your child about her diagnosis of Triple X syndrome



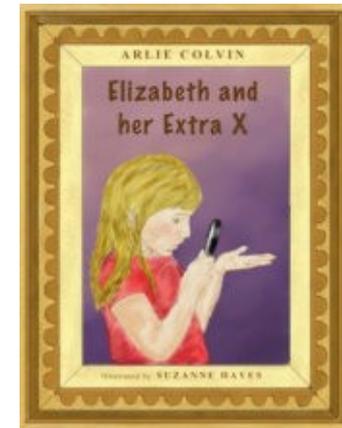
Many parents wonder how and when they should tell their daughter about her diagnosis of XXX syndrome. Some people also call this Triple X or Triplo-X or XXX. This guide offers some suggestions for talking with your daughter about XXX. As part of a research study, we asked adults and parents of children with X or Y chromosome variations about their experiences discussing the diagnosis. We also asked what advice they would give other parents who are planning to talk about the diagnosis with their daughter for the first time. This guide was developed from their responses, as well as from recommendations by healthcare professionals.

Why is talking about the diagnosis important?
There are many reasons why talking about the diagnosis is important for your daughter and your family:

- Children with Triple X often experience speech, learning or social challenges starting at a young age. They may feel different from their peers.

Common Parent Concerns
It is normal for parents to have concerns about telling their child about her diagnosis. You may be worried that:

- Your child will think that she is different or that there is something wrong with her or



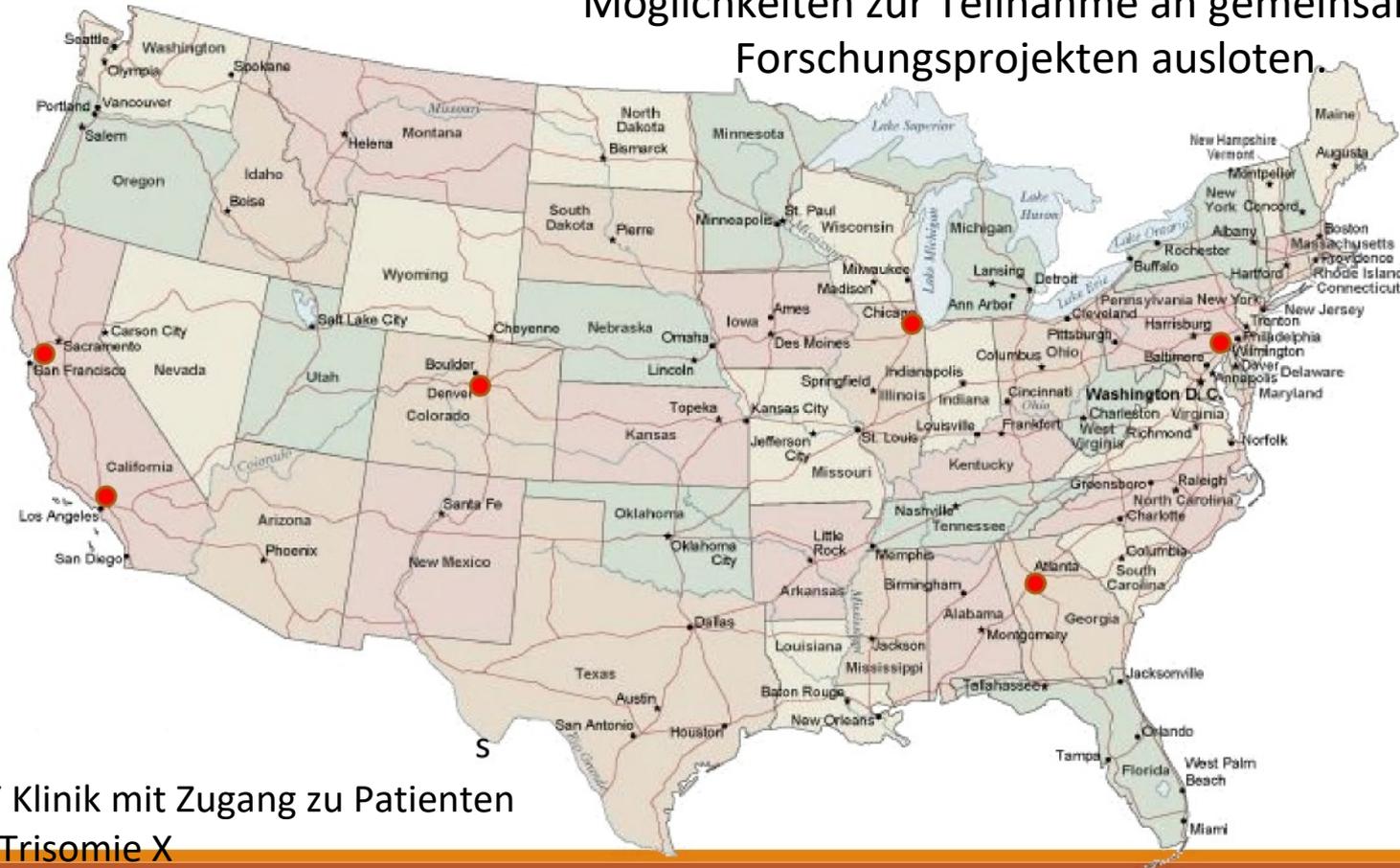
online (4 Seiten)

Erhältlich in der eXtraordinary Kids Clinic und demnächst auch

Erhältlich bei [Createspace.com](https://www.createspace.com) oder [Amazon.com](https://www.amazon.com)

AXYS Klinik und Forschungskonsortium (ACRC)

Ein wachsendes Klinik-Konsortium, das als unabhängige, engagierte Kliniken arbeitet, die miteinander zusammenarbeiten, Informationsressourcen austauschen und Möglichkeiten zur Teilnahme an gemeinsamen Forschungsprojekten ausloten.



● X&Y Klinik mit Zugang zu Patienten mit Trisomie X

ub lungen

<http://www.ajrd.com/content/5/1/8>



ORPHnHEt jouRuwl
VON SELTENEN KRANKHEITEN

REVIEW

Eine Überprüfung der Trisomie X (47,XXX)

Nicole R Tartaglia^{1,2}, Susan Howell^{1,2}, Ashley Sutherland¹, Rebecca Wilson² and Lennie Wilson²

Tartaglia et al., 2010 (open access).

European Journal of Human Genetics (2009), 1–7
© 2009 Macmillan Publishers Limited All rights reserved 1018-4813/09 \$32.00



oqnh net

Das Triple X-Syndrom: ein Überblick über die Liteatue

Otter et al., 2009

American Journal of Medical Genetics 110:3–10 (2002)

Gozsetic Cozmeelizzg für 8oz Cbromoeozoe

Mary G. Linden,^{1*} Bruce G. Bender,^{1,2} and Arthur Robinson^{1,3}

¹Department of Pediatrics, National Jewish Medical and Research Center, Denver,

²Department of Psychiatry, University of Colorado Health Sciences Center, Denver,

³Department of Biochemistry and Molecular Genetics, University of Colorado Health Sciences Center, Denver, CO

Linden et al, 2002

J Genet

DOI 10.1007/s10897-014-9741-4

ORIGINAL RESEARCH

"Wie soll ich es meinem Kind sagen?" Offenlegung der
Diagnose von sexueller Cbroazoome Aoeuploidim

Anna Dennis • Susan Howell • Lisa Cordeiro •
Nicole Tartaglia

Dennis et al, 2015

Physikalische & medizinische Suche

4 NEFICEI4JOURNAL OF
medizinische Genetik

Die Erweiterung des Phänotyps des Triple X-Syndroms: Ein Vergleich zwischen pränataler und postnataler Diagnostik

Kristen Figbig^{1,2}, Ehergl O'Epagnisr,* Susen Howell,** Amy Reicks, Rebecca Wilson,¹
Lisa Cordeiro,¹ und Nicola Tenaglia* *

¹Department of Pediatrics, Developmental Pediatrics, University of Colorado School of Medicine, Aurora, Colorado

²Abteilung für Genetik, Department für Pädiatrie, Universitätsklinik von Kalifornien San Diego, La Jolla, California

³Department of Pediatrics, Children's Hospital Colorado, Aurora, Colorado

*Genetic Counseling Program, University of Colorado Denver, Colorado

Manuscript Received: 20 July 2015; Manuscript Accepted: 1 April 2016

Expanding the Phenotype of Triple X Syndrome: A Comparison of Prenatal Versus Postnatal Diagnosis

Kristen Wigby,^{1,2} Cheryl D'Epagnier,¹ Susan Howell,^{1,3} Amy Reicks,⁴ Rebecca Wilson,³
Lisa Cordeiro,¹ and Nicole Tartaglia^{1,3*}

¹Department of Pediatrics, Developmental Pediatrics, University of Colorado School of Medicine, Aurora, Colorado

²Division of Genetics, Department of Pediatrics, University of California San Diego, La Jolla, California

³Extraordinary Kids Clinic, Developmental Pediatrics, Children's Hospital Colorado, Aurora, Colorado

⁴Genetic Counseling Program, University of Colorado Denver, Colorado

Manuscript Received: 20 July 2015; Manuscript Accepted: 1 April 2016

Wigby et al, 2016

Management-Empfehlungen

Medical or Psychological Feature	Empfehlung für Follow-up und Reifheit Evaluation
Developmental delay (All text)	Bei allen Kindern sollte eine umfassende Entwicklungsbeurteilung durchgeführt werden, bei der die kognitiven, sprachlichen, motorischen, sozialen und adaptiven Fähigkeiten mit Hilfe von standardisierten Maßstäben bewertet werden. Falls angezeigt, sollten frühzeitige Interventionen wie Entwicklungs-, Sprach-, Beschäftigungs- oder Physiotherapie eingeleitet werden. Bei pränataler Diagnose: Untersuchungen mit 9-15 Monaten, 18-24 Monaten und 30-36 Monaten. Früher oder häufiger, wenn Entwicklungsprobleme auftreten. Wenn postnatale Diagnose: Untersuchung bei der Diagnose und dann im oben empfohlenen Alter.
Learning Disabilities	Überwachen Sie das Lernen und die akademischen Leistungen von der Vorschule bis zur Schulzeit. Psychologische Beurteilungen zur Bewertung der kognitiven Fähigkeiten und Lernschwächen zu wichtigen Zeitpunkten während der Ausbildung: frühe Grundschulzeit, späte Grundschulzeit, Mittelstufe, Oberstufe, Übergang zur weiterführenden Schule. Sonderpädagogische Unterstützung (504-Pläne oder individuelle Bildungspläne) nach Bedarf.
ADHD/ Executive functioning problems	Evidenzbasierte Interventionen für Lernbehinderungen, falls diese festgestellt werden. Aufklärung der Eltern/Betreuer über exekutive Funktionen (EF) und Symptome von EF-Defiziten. Screening der ADHS-Symptome durch das Schulsystem und den Hausarzt unter Einbeziehung der Familie und der Schule, da sich die Symptome in verschiedenen Umgebungen unterschiedlich darstellen können. Formelle Bewertung der exekutiven Funktionen durch einen Psychologen oder Neuropsychologen ab einem Alter von 7-8 Jahren und zu wichtigen Zeitpunkten während der Ausbildung: späte Grundschule, Mittelschule, High School, Übergang zu postsekundären Programmen. Einführung von Erziehungsstrategien und Unterstützung für EF und ADHS-Symptome in der Schule und zu Hause, falls vorhanden. Erwägung von Medikamenten
Speech-Language disorders	Beurteilung durch einen erfahrenen pädiatrischen Sprachpathologen mit Bewertung der expressiv-rezeptiven Sprache Dyspraxie / Apraxie) oder Hypernasalität aufgrund einer möglichen VPL. Empfohlene jährliche Beurteilung der Sprache von binh bis 4 Jahren, danach alle 2-3 Jahre, je nach Vorhandensein oder Schwere der Beeinträchtigung. Sprachtherapie durch Frühförderung, Schulsystem und/oder privat, falls angezeigt.
Motor skills	Nach dem 3. Lebensjahr: Überwachung der Fein- und Grobmotorik, des Gleichgewichts, der Koordination und der motorischen Planung. Ergotherapie und/oder Physiotherapie, wenn motorische Defizite zu Schwierigkeiten beim Schreiben, Spielen oder bei Freizeitaktivitäten, beim Anziehen, Essen oder bei anderen Selbstversorgungsaktivitäten führen
Social/Emotional problems	Beurteilung durch einen Entwicklungspädiater, Kinderpsychiater und/oder Psychologen in Bezug auf Verhaltensschwierigkeiten, Ängste, soziales Verhalten, Autismus-Spektrum-Störungen und andere Verhaltensweisen oder emotionale Probleme. Therapie/Beratung, schulische Unterstützung und/oder
Abdominal Pain or constipation	Die Bewertung der Anpassungsfähigkeit anhand standardisierter Messwerte, einschließlich der Bereiche Pflege, Kommunikation, Soziales, Nutzung der Gemeinschaft, Sicherheit und Selbstbestimmung, sollte in die oben empfohlenen psychologischen oder pädagogischen Bewertungen einbezogen werden.
Seizures	Beschäftigungstherapie zur Förderung der Selbstversorgung und anderer adaptiver Bereiche, je nach Bedarf.
Ovarian function / Fertility	Evaluation by endocrinologist or gynecologist for abnormal pubertal development, irregular menses, or fertility concerns. Untersuchung und Behandlung durch den Hausarzt, falls vorhanden. Überweisung an einen Gastroenterologen, falls erforderlich.
Autoimmune problems	Neurologische Anamnese, einschließlich Fragen zu starren Anfällen oder atypischen Bewegungen. Eine neurologische Konsultation und/oder ein EEG können angezeigt sein. Antikonvulsive Medikation(en), falls angezeigt.
Genetics	Schilddrüsen-Screening alle 1-2 Jahre, beginnend mit dem Alter von 0 Jahren, oder früher, wenn beunruhigende Symptome auftreten. Diskussion und Überwachung von anderen

Bei einer pränatalen Diagnose wird eine postnatale Bestätigung des genetischen Findings empfohlen, einschließlich eines FISH-Tests auf Mosaikismus.

Aktuelle Forschung Opportunities

(siehe www.genetic.org für weitere Informationen)

1. AXYON-Register - von AXYS geführtes Selbstauskunftsregister (www.genetic.org), alle Altersgruppen
2. TriXY-Studie (Internationale Studie über Entwicklung und Neuropsychologie)
 - Geburt von Syo, PI: Sophie van Rijn, PhD, Denver Standort PI: Dr. Nicole Tartaglia
 - Die Einschreibung beginnt im Juli 2017 in der Denver Clinic
3. Die OXYGEN-Studie: Die Auswirkungen der genetischen Diagnose von Geschlechtschromosomen-Aneuploidien auf die Lebensqualität.
 - Birth-21yo, Mayo Clinic (Rochester, MN), PI: Dr. Megan Allyse und Dr. Sean Phelan
4. Die klinische Untersuchung von Patienten mit Geschlechts-

Langfristige und prospektive Forschung zu Triple X ist notwendig!

- Alter 18+, NIH-Studie (Bethesda, MD), PI: Dr. Maximilian Münke und Dr. David Page

Referenzen

Bender BG, Linden MG, Robinson A. 1987. Umwelt- und Entwicklungsrisiken bei Kindern mit Geschlechtschromosomenanomalien. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry 26:499-503

Hassold TJ, Hall H, Hunt P. 2007. Der Ursprung der menschlichen Aneuploidie: Wo wir waren, wohin wir gehen. Human Mol Genet 16:R203-208

Jacobs PA, Baikie AG, Brown WM, Macgregor TN, Maclean N, Harnden DG. 1959. Evidence for the existence of the human "super female". Lancet 2: 423-5.

May K, Jacobs PA, Lee M, Ratcliffe S, Robinson A, Nielson J, Hassold TJ. 1990. Der elterliche Ursprung des zusätzlichen X-Chromosoms bei 47, XXX-Frauen. Am J Hum Genet 46: 754-761

Linden MG, Bender BG, Harmon RJ, Mrazek DA, Robinson A. 1988. 47,XXX: Wie sieht die Prognose aus? Pädiatrie 82: 619-630.

Linden MG, Bender BG. 2002. Einundfünfzig pränatal diagnostizierte Kinder und Jugendliche mit Geschlechtschromosomenanomalien. Am J Med Genet 110: 11-18.

Nielsen J. 1990. Geschlechtschromosomenanomalien bei 34.910 neugeborenen Kindern: Ergebnisse einer 13-jährigen Inzidenzstudie in Arhus, Dänemark. Birth Defects Orig Artic Ser 26: 209-223

K Wigby, C D'Epagnier, S Howell, A Reicks, R Wilson, L Cordeiro, N Tartaglia, "Expanding the Phenotype of Triple X Syndrome: A Comparison of Prenatal vs. Postnatal Diagnosis," American Journal of Medical Genetics Part A, 2016 Sep 19 (PMID: 27644018)

Dennis, S Howell, L Cordeiro, N Tartaglia, "'How Should I Tell My Child?' Disclosing the Diagnosis of Sex Chromosome Aneuploidies" Journal of Genetic Counseling, 2014 Sep 3, epub ahead of print (PMID:25179748)

Robinson A, Bender, BG, Linden MG. 1992. Die Prognose von pränatal diagnostizierten Kindern mit Geschlechtschromosomen-Aneuploidie. Am J Med Genet 44: 365-368.

Otter M, Schrandner-Stumpel CT, Curfs LM. 2010. Triple X-Syndrom: Ein

Überblick über die Literatur. Eur J Hum Genet 18:265-271.

Tartaglia NR, Howell S, Sutherland A, Wilson R, Wilson L. 2010. Ein Überblick über Trisomie X (47, XXX). Orphanet J Rare Dis 5:8