

## ORIGINAL ARTICLE

# Die emotionale Reise der Anpassung an die pränatal festgestellte Trisomie X

Talia Thompson<sup>1,2</sup>  | Jessica Tisher<sup>3,4</sup> | Shanlee Davis<sup>1,2</sup> | Christina Miller<sup>3</sup> | Jillian Kirk<sup>3</sup> | Nicole Tartaglia<sup>1,2</sup> | Susan Howell<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Abteilung für Kinderheilkunde, Medizinische Fakultät der Universität von Colorado, Aurora, Colorado, USA

<sup>2</sup>Extraordinary Kids Program, Kinderkrankenhaus Colorado, Aurora, Colorado, USA

<sup>3</sup>Graduiertenprogramm für genetische Beratung, Universität von Colorado, Anschutz Medical Campus, Aurora, Colorado, USA

<sup>4</sup>Avera Health, Sioux Falls, South Dakota, USA

## Korrespondenz

Talia Thompson, Abteilung für Kinderheilkunde, University of Colorado School of Medicine, 13121 E. 17th Ave., Aurora, CO 80045, USA.  
E-Mail: [talia.thompson@childrenscolorado.org](mailto:talia.thompson@childrenscolorado.org)

## Informationen zur Finanzierung

Nationales Institut für Kindergesundheit und menschliche Entwicklung, Grant/ Award Nummer: R01HD091251 und K23HD092588; NIH/NCATS, Grant/ Vergabe-Nummer: UL1 TR002535

## Abstrakt

Es gibt nur wenig Forschung über die Erfahrungen von Eltern von Kindern mit Trisomie X (47,XXX). Die zunehmende Zahl von Pränataldiagnosen in Verbindung mit den Fortschritten in der nicht-invasiven Schwangerschaftsvorsorge erfordert ein besseres Verständnis der Auswirkungen von Trisomie X auf die Familiensysteme. Ziel dieser qualitativen Untersuchung war es, die Lebenserfahrung von Eltern junger Töchter mit pränatal identifizierter Trisomie X zu beschreiben, um die genetische Beratung zu unterstützen. Halbstrukturierte qualitative Interviews wurden per Telefonkonferenz mit Eltern ( $n = 11$ ) von Mädchen mit Trisomie X im Alter von 6-44 Monaten durchgeführt. Ein deskriptiver phä-nomenologischer Ansatz wurde verwendet, um die Transkripte nach signifikanten Aussagen zu kodieren und die Daten in Themen zu reduzieren, die die Erfahrung der Diagnose Trisomie X und die Erfahrung der frühen Elternschaft in dieser Population beschreiben. Die Teilnehmer beschrieben eine *emotionale Reise* der Anpassung an die pränatal festgestellte Trisomie X. Vier beschreibende Themen umfassten zwei verwandte, aber unterschiedliche Lebensphasen: Negative Diagnoseerfahrungen und eine hoffnungsvolle frühe Kindheit, sowie zwei fortlaufende Erfahrungen: Anhaltende Unklarheit und Bewältigung von und Anpassung an Ungewissheit. Die Ergebnisse legen nahe, dass die Anbieter die Wortwahl und das Timing bei der Mitteilung der Diagnose sorgfältig abwägen sollten. Die genetische Beratung sollte werdende Eltern mit aktuellen Forschungsergebnissen speziell zu Trisomie X versorgen, den Kontakt zu anderen Eltern junger Mädchen mit Trisomie X erleichtern, Ansätze zur Entwicklungsbeobachtung vorstellen und darauf vorbereitet sein, Familien bei einer Reihe von emotionalen Reaktionen auf die Diagnose und Entscheidungen bezüglich der Offenlegung zu unterstützen.

## KEYWORDS

Genetische Beratung, Eltern, Phänomenologie, Pränataldiagnose, Geschlechtschromosomen-Aneuploidie, Trisomie X

Epikanthusfalten, Hypotonie und Klinodaktylie (Wigby

## 1 | EINFÜHRUNG

Das Trisomie X-Syndrom (47,XXX) ist eine geschlechtsspezifische chromosomale Aneuploidie (SCA), bei der Frauen ein zusätzliches X-Chromosom im Vergleich zu den typischen 46,XX haben. Trisomie X hat eine geschätzte Inzidenz von 1/1000 weiblichen Lebendgeburten (Berglund et al., 2019) und ist mit einer Vielzahl von körperlichen, medizinischen, psychologischen und entwicklungsbezogenen Merkmalen verbunden. Zu den häufigen

et al., 2016). Es besteht ein erhöhtes Risiko für komorbide Erkrankungen wie Krampfanfälle, Herzfehler, Nieren- und Urogenitalanomalien und vorzeitiges Eierstockversagen, obwohl die Mehrheit diese Erkrankungen nicht hat (Berglund et al., 2022). Sprachliche und motorische Entwicklungsverzögerungen sind bei

Kindern mit Trisomie X häufiger als in der Allgemeinbevölkerung (Bender et al., 1983; Linden et al., 1988; Pennington et al., 1980; Tartaglia et al., 2010). Kinder mit Trisomie X haben auch ein erhöhtes Risiko für kognitive Defizite, Lernbehinderungen, Aufmerksamkeitsdefizite, Angstzustände, soziale



Kommunikationsdefizite und Depressionen (Freilinger et al., 2018; Pennington et al., 1980; van Rijn, 2019; Wigby et al., 2016). Studien im Erwachsenenalter haben ebenfalls gezeigt, dass Frauen mit Trisomie X in ihren neurokognitiven und sozial-emotionalen Fähigkeiten beeinträchtigt sind und schlechtere schulische und sozioökonomische Ergebnisse erzielen (Otter et al., 2021, 2022; Stochholm et al., 2013). Es gibt jedoch ein breites Spektrum an phänotypischer Variabilität, wobei einige Individuen nur leicht betroffen oder asymptomatisch sind und andere Individuen deutlichere physische, medizinische und psychologische Merkmale aufweisen (Berglund et al., 2022; Tartaglia et al., 2010).

Historisch gesehen wurde Trisomie X unterdiagnostiziert, was wahrscheinlich auf das Fehlen ausgeprägter pathognomonischer Merkmale zurückzuführen ist. Darüber hinaus sind viele mit Trisomie X assoziierte Probleme, wie Angstzustände und Lernstörungen, in der Allgemeinbevölkerung relativ häufig und stellen keine typische Indikation für genetische Tests dar (Tartaglia et al., 2010; Wigby et al., 2016). Frühere Untersuchungen deuten darauf hin, dass nur 10 % der Personen mit Trisomie X im Laufe ihres Lebens klinisch festgestellt werden (Nielsen & Wohler, 1991). Die frühere Forschung wurde also durch eine geringe Stichprobengröße und/oder eine Verzerrung bei der Feststellung beeinträchtigt, wobei die schwereren Fälle erst postnatal in einem klinischen Umfeld identifiziert wurden, was die Wahrnehmung der phänotypischen Präsentation und Variabilität verzerrte (Otter et al., 2010).

Die Einführung des nicht-invasiven pränatalen Screenings (NIPS) unter Verwendung zellfreier fetaler DNA, die im mütterlichen Serum zirkuliert, wurde 2013 in den Vereinigten Staaten als geburtshilflicher Standard für 2016 und 2020 angenommen (American College of Obstetricians and Gynecologists' Committee on Practice Bulletins-Obstetrics; Committee on Genetics; Society for Maternal-Fetal Medicine, 2020). Dieser Fortschritt bietet eine einzigartige Gelegenheit, das phänotypische Spektrum und den natürlichen Verlauf von Trisomie X mit weniger Verzerrungen besser zu verstehen, indem diejenigen Mädchen untersucht werden, die vor oder bei der Geburt identifiziert wurden und bei denen ansonsten möglicherweise keine Diagnose gestellt wird. Infolge der klinischen Anwendung von NIPS werden immer mehr Eltern mit pränatalen Ergebnissen für Aneuploidien, einschließlich Trisomie X, konfrontiert (Gadsbøll et al., 2020). Medizinische Dienstleister und genetische Berater brauchen effiziente Wege, um zuverlässige Informationen darüber zu vermitteln, was Eltern erwarten können, wenn sie ein pränatales Ergebnis erhalten. Dies kann eine besonders schwierige Aufgabe sein, wenn man die große Variabilität berücksichtigt, die mit dem Phänotyp Trisomie X verbunden ist (Lalatta & Tint, 2013), sowie die großen kulturellen Unterschiede bei den Abbruchraten (Otter et al., 2010).

Die Forschung über die Erfahrungen der Eltern bei SCAs hat erst vor kurzem begonnen, und es gibt nur wenige Studien, die sich speziell mit Trisomie X befassen. Die Ergebnisse einer italienischen Studie (Lalatta et al., 2010) zeigten, dass Eltern ihre anfängliche Angst im Zusammenhang mit der Mehrdeutigkeit der Diagnose Trisomie X überwinden können, vorausgesetzt, sie werden angemessen beraten. Darüber hinaus erkannten die meisten Eltern, die die Schwangerschaft fortsetzten, trotz der anfänglich

traumatischen Reaktionen auf die Diagnose, die, so die Hypothese der Autoren, die hohen Abbruchraten in Italien erklären könnten, den Wert einer pränatalen Diagnose (Lalatta et al., 2010). Pieters et al. (2011) untersuchten acht Elternpaare von Kindern mit unvorhergesehenen fetalen SCA-Befunden, darunter eines mit Trisomie X und eines mit Mosaik-Trisomie

X. Insgesamt stellten sie fest, dass sich die Eltern vor allem um die Fruchtbarkeit und die Statur kümmerten und nur wenige Bedenken hinsichtlich der psychosozialen Entwicklung hatten. Dies war jedoch wahrscheinlich durch die Stichprobe beeinflusst, da diese medizinischen

### Was über dieses Thema bekannt ist

Trisomie X ist eine Aneuploidie der Geschlechtschromosomen, die bei etwa 1 von 1000 weiblichen Geburten auftritt und mit unterschiedlichen körperlichen, geistigen und entwicklungsbedingten Merkmalen einhergeht. In der Vergangenheit wurde die Trisomie X zu selten diagnostiziert, doch mit der Einführung des nicht-invasiven pränatalen Screenings steigt die Diagnoserate.

### Was dieses Papier zu diesem Thema beiträgt

Infolge der klinischen Einführung des nicht-invasiven pränatalen Screenings werden immer mehr Eltern mit einer unerwarteten pränatalen Identifizierung von Trisomie X konfrontiert. Dieser Artikel berichtet über die Erfahrungen der Eltern mit der Diagnose ihres Kindes und der frühen Elternschaft mit Trisomie X, die Klinikern und genetischen Beratern verlässliche Informationen darüber geben können, was Patienten erleben könnten, wenn sie pränatale Ergebnisse und eine Diagnose erhalten.

Unterstützungssystemen und dem Zeitpunkt der Diagnose beeinflusst wird (Attfield, 2020, 2021).

Bislang haben die meisten qualitativen Studien zur Elternschaft bei SCAs (mit Ausnahme von Lalatta et al., 2010) alle SCA-Karyotypen einbezogen, wobei bei der Interpretation der Ergebnisse kaum zwischen den Bedingungen unterschieden wurde. Zwar gibt es sicherlich Überschneidungen zwischen den phänotypischen Erscheinungsbildern der Geschlechtschromosomen-Trisomien, aber es gibt auch einige bemerkenswerte

Merkmale sind häufiger bei Turner (45,X)- und Klinefelter (47,XXY)-Syndromen zu finden, die die übrigen sechs für die Studie befragten Familien umfassten. Eine qualitative Untersuchung einer Stichprobe von Eltern von Kindern mit SCAs, darunter 11 mit Trisomie X, führte zu zwei unterschiedlichen thematischen Analysen des Datensatzes. Erstens untersuchten Jaramillo et al. (2019) die Erfahrungen mit der Diagnose und stellten fest, dass sich die Eltern zum Zeitpunkt der Diagnose eine ausgewogenere Darstellung der SCA-Prognose wünschten und viele Eltern uninformierte Anbieter beschrieben, denen es an Informationen über den spezifischen SCA-Zustand ihres Kindes mangelte. Richardson et al. (2021), die sich auf die Erfahrungen der Eltern konzentrierten, stellten fest, dass die Eltern sich stark dafür einsetzen mussten, um eine Diagnose für ihr Kind zu erhalten und angemessene Unterstützungsdienste zu sichern, und oft die Rolle des Experten für die genetische Erkrankung übernahmen. In einer US-Studie mit gemischten Methoden fanden Riggan et al. (2020) heraus, dass Eltern, die eine pränatale SCA-Diagnose erhalten hatten, über negativere emotionale Erfahrungen berichteten als diejenigen, die eine postnatale Diagnose erhalten hatten, und dass die Mehrheit der Eltern von Kindern mit SCA die von Genetikern und Medizinern bereitgestellten Ressourcen als veraltet und übermäßig medizinisch oder negativ empfanden. Eine qualitative Analyse der offenen Antworten von Befragten, die eine pränatale Diagnose erhalten hatten, ergab, dass viele nicht auf die Möglichkeit einer pränatalen SCA-Diagnose vorbereitet waren, dass die Erfahrungen mit der Diagnose sehr unterschiedlich waren und dass die Eltern über den Mangel an nützlichen Ressourcen enttäuscht waren (Riggan et al., 2021). Insgesamt deuten die Studien darauf hin, dass Eltern und ihre Töchter mit Trisomie X eine einzigartige Lebenserfahrung haben, die stark von ihren

Unterschiede (z. B. Risiken für Verhaltens- und Lernprobleme, gesellschaftliche Erwartungen in Bezug auf das Geschlecht, Hormonbehandlungen, kognitive Fähigkeiten), und daher ist es wahrscheinlich, dass die Erfahrungen und Herausforderungen, mit denen Eltern konfrontiert sind, je nach Zustand unterschiedlich sind. Darüber hinaus umfassten frühere Studien ein Altersspektrum von der frühen Kindheit bis zum Erwachsenenalter, mit einer Mischung aus pränataler und postnataler Erfassung. Die Kontextfaktoren unterscheiden sich erheblich für Eltern von Kleinkindern, die eine pränatale Diagnose erhalten, im Gegensatz zu älteren Kindern, die eine postnatale Diagnose aufgrund medizinischer und neurodevelopmentbezogener Bedenken erhalten. Da Familien den Wunsch nach mehr syndromspezifischen, ausgewogenen und ganzheitlichen Informationen zur SCA-Diagnose äußern (Jaramillo et al., 2019), besteht ein Bedarf an einem tieferen Verständnis der Erfahrungen der Eltern, die spezifisch für Trisomie X und über die gesamte Lebensspanne sind. Diese qualitative Studie zielt darauf ab, die genetische Beratung bei Trisomie X zu stärken, indem sie diese Lücke in der Literatur füllt, indem sie die gelebten Erfahrungen von Eltern von sehr jungen Töchtern mit pränatal identifizierter Trisomie X beschreibt und induktiv aufkommende Gedanken und Prioritäten in Bezug auf den Diagnoseprozess, frühe elterliche Erfahrungen, Stressoren und Herausforderungen sowie unterstützende Ressourcen erfasst.

## 2 | METHODEN

### 2.1 | Rekrutierung und Einschlusskriterien

Die Teilnehmer wurden aus einer Stichprobe von Eltern von Kindern im Alter von 2 bis 60 Monaten mit pränatal identifizierter SCA rekrutiert, die an einer laufenden Studie zum natürlichen Verlauf teilnahmen (The eXtraordinary Babies Study; NCT03396562) und ihr Interesse an zukünftigen Forschungsmöglichkeiten bekundet hatten. Personen, die Eltern oder Erziehungsberechtigte von Mädchen mit vorgeburtlich identifizierter Trisomie X mit diagnostischer (prä- oder postnataler) Bestätigung waren, wurden per E-Mail zur Teilnahme eingeladen. Alle Teilnehmer gaben vor der Datenerhebung ihre Zustimmung und die Studie wurde vom Colorado Multiple Institutional Review Board (COMIRB # 20-1379) genehmigt. Die Rekrutierungsbemühungen liefen zeitgleich mit der Datenerhebung und -interpretation und wurden fortgesetzt, bis eine thematische Sättigung erreicht war (Creswell & Poth, 2017).

### 2.2 | Datenerhebung

Die halbstrukturierten phänomenologischen Interviews zielten darauf ab, die Lebenserfahrungen der teilnehmenden Eltern zu erfassen, insbesondere in den Bereichen Erhalt der Diagnose, Auswirkungen der Diagnose auf ihr Kind und die Familie, Elternschaft mit einem Kind mit Trisomie X und Unterstützungsressourcen. Der

Interviewleitfaden (siehe [Tabelle S1](#)) wurde auf der Grundlage einer Literaturrecherche entwickelt und von einem multidisziplinären Team mit umfassender Erfahrung in der Arbeit mit Kindern mit Trisomie X und ihren Familien, darunter ein Psychologe, ein genetischer Berater, ein Doktorand der genetischen Beratung, ein Endokrinologe und ein Kinderarzt für Entwicklungsstörungen, unterstützt.

Demografische Daten wurden auch mit einer kurzen elektronischen Umfrage unter Verwendung von REDCap, einem elektronischen Datenerfassungstool, das vom Colorado Clinical and Translational Sciences Institute (Harris et al., 2009) bereitgestellt wird, erfasst und verwaltet.

Die Eltern wurden in einem privaten Raum in ihrer Wohnung über eine HIPAA-konforme, sichere und passwortgeschützte Videoplattform befragt. Alle Interviews wurden von der zweiten Autorin durchgeführt, einer Doktorandin der genetischen Beratung, die in keiner klinischen Beziehung zu den Teilnehmern stand. Die Interviewerin wurde von der Erstautorin, einer Diplom-Psychologin mit Erfahrung in qualitativen Methoden, und der Erstautorin, einer Diplom-Genetikberaterin, geschult und laufend betreut. Es wurden persönliche Interviews in Verbindung mit geplanten Suchbesuchen angeboten; alle Teilnehmer entschieden sich jedoch dafür, das Interview über die Online-Plattform durchzuführen. Die Interviews dauerten zwischen 27 und 64 Minuten ( $M = 49,1 \pm 13,1$ ). Die Audiodaten wurden mit Hilfe der Conferencing-Software aufgezeichnet und mit Hilfe eines automatischen Transkriptionsdienstes transkribiert. Anschließend wurden sie auf ihre Richtigkeit hin überprüft und bearbeitet, bevor sie als anonymisierte Dateien zur Speicherung und Organisation in die qualitative Analysesoftware (ATLAS.ti Mac) hochgeladen wurden, zusammen mit allen analytischen Notizen, die der Interviewer vor, während oder nach dem Interview gemacht hatte.

### 2.3 | Datenanalyse

Ein deskriptiver phänomenologischer Ansatz wurde verwendet, um alle Interviewdaten zu analysieren und das Wesen der Anpassung an die vorzeitig erkannte Trisomie X zu erfassen (Giorgi, 2009). Zwei Mitglieder des Forschungsteams (erste und zweite Autorin) fungierten als primäre Kodierer. Sie lasen alle Interviewtranskripte mehrfach durch, um sich in die Daten zu vertiefen, um persönliche Subjektivitäten durch flexible Aufzeichnungen und Diskussionen einzubinden und um die übergreifenden Perspektiven der Interviewpartner vollständig zu verstehen. Als nächstes wendeten die Codierer offene Codes (Saldana, 2015) auf signifikante Aussagen an, die die gelebten Erfahrungen der Teilnehmer verkörperten. Der Prozess war iterativ; die Codes wurden mit dem Forschungsteam besprochen und während des gesamten Kodierungsprozesses nach Bedarf umbenannt oder neu definiert. Die phänomenologische Datenreduktion wurde vom Team gemeinsam durchgeführt, indem redundante Codes zusammengefasst und verschmolzen wurden, Codes in Bedeutungseinheiten kategorisiert wurden und schließlich übergreifende Themen mit detaillierten Unterthemen entwickelt wurden, die die Lebenserfahrungen von Eltern junger Mädchen mit pränatal identifizierter Trisomie beschreiben

X. Alle thematischen Ergebnisse wurden im größeren Forschungsteam diskutiert und bestätigt. Methodische Strenge wurde durch reflexive Tagebuchaufzeichnungen und die Triangulation von Daten über Transkripte hinweg und durch mehrere Untersucher mit unterschiedlicher klinischer und

wissenschaftlicher Expertise unterstützt. Die Überprüfung der Themen durch die Mitglieder erfolgte, indem die Ergebnisse und Beispielzitate einer Mutter einer kleinen Tochter mit pränatal diagnostizierter Trisomie X vorgelegt wurden, die nicht zur Stichprobe der Studie gehörte (Tracy, 2010). Das Feedback deutete darauf hin, dass die Themen glaubwürdig und auf andere Personen mit ähnlichen Lebenserfahrungen in der Trisomie-X-Gemeinschaft übertragbar waren.

### 3 | ERGEBNISSE

#### 3.1 | Muster

Von 22 Einladungen erklärten sich 10 Familien (insgesamt 11 Eltern) bereit, an der Studie teilzunehmen. Beide Elternteile wurden zur Teilnahme eingeladen und konnten wählen, ob sie getrennt oder gemeinsam befragt werden wollten. Es wurden insgesamt 10 Interviews durchgeführt, neun nur mit den Müttern und ein dyadisches Interview mit Mutter und Vater. Die demografischen Daten der Teilnehmer waren nicht ganz repräsentativ für die gesamte Studie (Tabelle 1). Die Mehrheit der Teilnehmer war weiß, verheiratet und hatte einen College-Abschluss erworben. Die Familien lebten mit ihren jungen Töchtern mit Trisomie X (im Alter von 6-44 Monaten) im Mittleren Westen, Süden und Westen der Vereinigten Staaten.

#### 3.2 | Thematische Ergebnisse: Eine emotionale Reise

Ein übergeordnetes Thema einer *emotionalen Reise* fasste die Essenz der Anpassung an die pränatale Identifizierung von Trisomie X zusammen (Abbildung 1).

TABLE 1 Demografische Daten.

	M ± SD; Bereich, N (%)
Gesamt N	11
Alter	
Kind (Monate)	22.3 (11.6); 6-44
Elternteil	39.3 (5.1); 33-47
Befragter	
Mutter	10 (91)
Vater	1 (9)
Höchste abgeschlossene Ausbildung: Befragter	
Einige Hochschulabschlüsse oder höher	9 (81)
3 (27) Fortgeschrittener Abschluss (Master, PhD, MD)	7 (64)
Jährliches Brutto-Familieneinkommen	
<\$100,000	2 (20)
\$100,000-\$250,000	6 (60)
>\$250,000	2 (20)
Zeitpunkt der bestätigenden Diagnose	
Pränatal	5 (50)
Postnatal	5 (50)
Identifizierte Trisomie X mit NIPT	9 (90)
Fortgeschrittenes mütterliches Alter	9 (90)
Rasse/Ethnizität	
Kaukasisch	10 (91)
Gemischte Rasse	1 (9)

Die Teilnehmerinnen beschrieben eine Reihe von emotionalen Erfahrungen: ihre anfängliche Beunruhigung, Frustration und Angst nach dem positiven Screening und/oder der Diagnose von Trisomie X und die anschließenden Höhen und Tiefen während der Schwangerschaft sowie die hoffnungsvollen ersten Jahre der Elternschaft. Vier beschreibende Themen stellen diese emotionale Reise mit zwei verwandten, aber unterschiedlichen Lebensphasen dar: Eine negative diagnostische Erfahrung und Die Hoffnung der frühen Kindheit, sowie zwei fortlaufende Erfahrungen: Anhaltende Ungewissheit und Bewältigung von und Anpassung an Ungewissheit (siehe [Abbildung 1](#)). Die Themen und Unterthemen werden im Folgenden durch Beispiele illustrativer Elternzitate untermauert, die aus Gründen der Klarheit leicht bearbeitet wurden.

#### 3.2.1 | Eine negative Diagnoseerfahrung

##### *Schlechtes Timing und Übermittlung der Diagnose*

Alle Teilnehmer berichteten, dass der Erhalt der Diagnose eine beunruhigende und belastende Erfahrung war. Viele drückten ihre Frustration über die begrenzten oder falschen Informationen aus, die sie von den Anbietern erhielten. Mehrere Eltern berichteten von unangenehmen Gesprächen mit unsensibler Wortwahl und Verallgemeinerungen. Mehrere Teilnehmer schilderten, wie schwer es ihren Anbietern fiel, die Diagnose Trisomie X mitzuteilen, da sie das biologische Geschlecht des Kindes preisgeben mussten, obwohl einige Familien beabsichtigt hatten, diese Information nicht vor der Geburt zu erfahren.

Der Gynäkologe war sehr vage, und es lief nicht gerade reibungslos. Er sagte: "Oh, warten Sie, wollen Sie das Geschlecht wissen? Oder wollen Sie das Geschlecht nicht wissen?" Und dann sagte er: 'Warten Sie, Sie müssen das Geschlecht wissen.' Sein Dialog ging weiter und war sehr verworren. Das hat mich wahrscheinlich noch mehr gestresst, als ich es auf diese Weise hörte.

(Mutter eines 11-monatigen Kindes)

Hispanisch/Latino	1 (9)
Region U.S.	
West	4 (40)
Mittlerer Westen	4 (40)
Süd	2 (20)

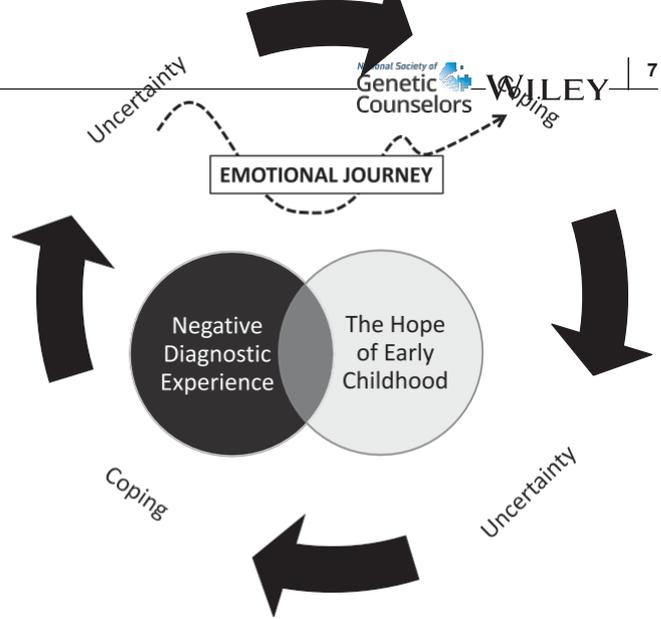


FIGURE 1 Emotionale Reise der Elternschaft einer jungen Tochter mit pränatal identifizierter Trisomie X.

Einige erinnerten sich an anmaßende Aussagen von Anbietern über das begrenzte Zukunftspotenzial ihrer Tochter, die sich auf die Literatur stützten, die Risiken für verminderte kognitive Fähigkeiten und Bildungsergebnisse bei Trisomie X aufzeigt.

Ein Arzt rief uns an und gab uns die Ergebnisse. Und, wissen Sie, er sagte uns sofort: 'Sie wird wahrscheinlich nicht aufs College gehen'. Und wie sagt man so etwas? Wie kann man Familien so etwas sagen? Woher wissen Sie das?

(Mutter eines 26-monatigen Kindes)

Einige erhielten ungenaue Informationen, z. B. verwechselten die Anbieter Trisomie X mit dem Turner-Syndrom (45,XO) und sagten den Eltern fälschlicherweise, ihre Tochter habe eine 50/50-Chance, ein Kind mit Klinefelter-Syndrom (47,XXY) zu bekommen.

Viele beschrieben das Timing als problematisch, z.B. diejenigen, die die Diagnose telefonisch mitten in einem stressigen Arbeitstag oder unmittelbar vor einem Feiertag erhielten. Die meisten Teilnehmer wurden am Telefon über ein positives Ergebnis für Trisomie X informiert, und viele erlebten lange Wartezeiten zwischen dem Telefongespräch und der persönlichen Beratung nach dem Test. Zu dem Zeitpunkt, an dem sich die Eltern mit den genetischen Beratern trafen, hatten viele von ihnen bereits mit ihren eigenen, ungeleiteten Nachforschungen begonnen. Mehrere Eltern äußerten ihre Frustration darüber, dass der Termin bei einem genetischen Berater oder einem anderen Anbieter umsonst war und sie das Gefühl hatten, dass der medizinische Anbieter nichts Neues zu berichten hatte. Die extreme Seltenheit der Erkrankung bedeutete, dass viele Anbieter noch nie Patienten mit Trisomie X beraten oder behandelt hatten und wenig Verständnis für die Bedeutung der Diagnose für das zukünftige Leben ihres Kindes zeigten. Insgesamt wurden die Erfahrungen mit der Diagnose als schwierig, unsensibel und uninformativ beschrieben und ließen die werdenden Eltern mit Ängsten und unbeantworteten Fragen zurück.

#### *Drohende Diagnose belastet die Schwangerschaft*

Eltern berichteten wiederholt, dass das Wissen um das Risiko einer Trisomie X-Diagnose durch NIPS die Schwangerschaft zusätzlich belastete.

Ja, jetzt fällt es mir wieder ein. Es war beängstigend. Es war, Sie wissen schon, traurig. Es war hart. Es war wirklich schwer. Also, es war eine traurige Zeit. Und wirklich, die Schwangerschaft war traurig, ich war traurig.

(Mutter eines 26 Monate alten Kindes)

Mehrere Eltern berichteten, dass die Trisomie X-Diagnose eine so starke Belastung darstellte, dass sie sich Sorgen über die Auswirkungen auf das Baby machten.

Der Stress der Schwangerschaft... Um ehrlich

Sie wissen, dass Sie nur eine bestimmte Menge tun können, um sich selbst zu entspannen.

(Mutter eines 11-monatigen Kindes)

Diejenigen, die den Bestätigungstest hinauszögerten, erlebten diese negativen Gefühle kurz nach der Geburt noch einmal intensiv und ihre Sorgen über die Diagnose belasteten die ersten Tage der Elternschaft mit dem Neugeborenen stärker. Diejenigen, die eine pränatale Bestätigung der Trisomie X hatten, berichteten, dass sie die Nachricht während der Schwangerschaft besser verarbeiteten und die drohende Diagnose nach der Geburt ihrer Töchter schneller hinter sich lassen konnten.

### 3.2.2 | Anhaltende Mehrdeutigkeit

#### *Die Unwägbarkeiten von NIPS*

Die NIPS-Erfahrung war von Unsicherheit geprägt, denn die Screener waren nicht diagnostisch und mehrdeutig und ließen den Eltern die Wahl, wie und wann sie den Befund bestätigen (oder nicht bestätigen) wollten. Unsere Stichprobe war gespalten: Die Hälfte entschied sich für pränatale Bestätigungsd Diagnosen, die andere Hälfte wartete mit der Bestätigung bis nach der Geburt. Beide Untergruppen bezeichneten den Gentest jedoch in ähnlicher Weise als eine Methode, um Unklarheiten zu beseitigen und sich auf die Unterstützung ihrer Töchter vorzubereiten. Diejenigen, die bis nach der Geburt warteten, gaben alle an, dass sie befürchteten, dem Baby durch invasive Testverfahren zu schaden, und dass die Ergebnisse keinen Einfluss auf ihre Entscheidungen über die Fortsetzung der Schwangerschaft haben würden; daher sei das Risiko unnötig. Bei denjenigen, die sich vor der Geburt testen ließen, war die Dringlichkeit, sich so früh wie möglich zu informieren und vorzubereiten, größer. Mehrere Teilnehmerinnen beschrieben, dass sie sich der Risiken einer Fehlgeburt im Zusammenhang mit CVS und Fruchtwasseruntersuchung bewusst waren, aber ihre Ängste wurden von dem Bedürfnis, es zu wissen, überschattet.

Wir haben die [Fruchtwasseruntersuchung] durchgeführt, weil wir bereits zwei Kinder zu Hause hatten. Es hätte nichts daran geändert, was wir taten, wie zum Beispiel sie zu behalten oder irgendetwas davon. Aber wir wollten uns einfach auf unsere Zukunft vorbereiten und sicherstellen, dass unser Leben zu Hause so eingerichtet ist, wie wir es brauchen. Und wenn wir uns mit Spezialisten in Verbindung setzen oder uns weiterbilden mussten. Wir mussten wissen, worauf wir uns einlassen würden.

zu sein, ich glaube, er hat sich irgendwie in mir festgesetzt [weinen]. Trotzdem geht es mir gut. Wissen Sie, ich bin nicht jeden Tag so emotional. Aber ich glaube, diese Zeitspanne ist mir im Gedächtnis geblieben. Wenn ich so zurückdenke. Wow, das war wirklich stressig. Und offensichtlich ist Stress nicht gut

Nach der Zeit, die sie brauchten, um sich auf die bestätigten Diagnosen einzustellen (sowohl vor als auch nach der Geburt), schilderten die Teilnehmerinnen Gefühle der Erleichterung und das Gefühl, dass sie endlich aktiv werden konnten, indem sie sich mit Spezialisten trafen und sich Freunden und Familienangehörigen mitteilten, um Unterstützung zu erhalten.

*Wie sieht die Prognose aus?*

Nach der Erstdiagnose kehrte jedoch immer wieder Unklarheit über die Bandbreite der möglichen Ergebnisse bei Trisomie X zurück. Angesichts der langen Liste möglicher Merkmale, der erheblichen Variabilität des Phänotyps von Trisomie X und des Mangels an Empfehlungen für Interventionen waren die Eltern unsicher, was sie erwarten sollten. Die wichtigsten Merkmale, die Anlass zur Sorge gaben, waren

sozial-emotionale, Lern- und Kommunikationsprobleme, die Eltern als besondere Herausforderungen für Frauen mit Trisomie X gelesen hatten. Viele Eltern äußerten den Wunsch nach detaillierteren und spezifischeren Informationen über die Prognose ihrer Tochter und beklagten die vage Sprache in der Trisomie-X-Literatur.

Ich möchte wissen, was wohl jeder bei allem wissen möchte. Wie hoch sind die Chancen? Ja, wie stehen die Chancen, Doktor? Wie hoch sind die Chancen? Und ich bin mir sicher, dass das immer schwer zu sagen ist. Aber das war etwas, was meiner Meinung nach in der [Trisomie X-Literatur] fehlte, es war eher eine Liste von Möglichkeiten.

(Vater eines 23 Monate alten Kindes)

Viele hatten zwar Fragen, aber einige hatten sie den medizinischen Teams ihrer Töchter nie gestellt, weil sie an der Verfügbarkeit von evidenzbasierten Antworten zweifelten. Mehrere Teilnehmer beschrieben, was sie als unglückliche Diskrepanz zwischen der aktuellen Forschung und den Bildungsressourcen zu Trisomie X und einem anderen, häufiger vorkommenden überzähligen X-Syndrom, dem Klinefelter-Syndrom (47,XXY), empfanden. Die Teilnehmer schilderten, dass sie oft mit Ressourcen für SCA-Erkrankungen im Allgemeinen beraten oder an diese verwiesen wurden, die sich jedoch fast ausschließlich auf Männer mit 47,XXY konzentrierten, und dass dieser Mangel an Informationen speziell für die Erkrankung ihrer Töchter beunruhigend war. Die Tatsache, dass Trisomie X selten, hochgradig variabel und relativ wenig erforscht ist, führte dazu, dass die Eltern keine klare Prognose hatten, und diese Unklarheit führte dazu, dass die Eltern an der Kompetenz der Ärzte ihrer Töchter zweifelten.

#### *Wie kann man die Diagnose offenlegen?*

Die Eltern sprachen über die Unklarheit, die mit dem Schutz der zukünftigen Autonomie ihres Kindes und seinem Recht verbunden ist, selbst zu entscheiden, ob und wann es seine unsichtbare Diagnose anderen mitteilt. Mehrere Eltern berichteten, dass sie die Diagnose Trisomie X vor Familienmitgliedern und Freunden geheim hielten, was eine zusätzliche Herausforderung darstellte, da diese Eltern über unzureichende soziale Unterstützung berichteten. Im Nachhinein bedauerten einige Eltern, die sich dafür entschieden hatten, die Information geheim zu halten, da sie dadurch in ihrem Unterstützungssystem eingeschränkt waren. Diejenigen, die sich für die Offenlegung entschieden, beschrieben die Vorteile einer offenen Kommunikation, die es ihnen erleichterte, Unterstützung für ihre Ängste und Bedürfnisse im Zusammenhang mit der Diagnose zu erhalten. Zusätzlich zu den Bedenken über die Offenlegung außerhalb der unmittelbaren Familie fragten sich die Eltern auch, wie und wann sie ihren Töchtern von der Diagnose erzählen sollten.

Ich habe mich oft gefragt, wie es wäre, diese [Trisomie X]-Diagnose zu haben, und wie man ihr am besten davon erzählt. Ich glaube, mein Mann und ich

sind uns nicht ganz einig darüber, wie wir damit umgehen sollten. Er neigt dazu, die Ansicht zu vertreten: 'Das ist doch keine große Sache, warum sollten wir es ihr überhaupt sagen? Ich denke, dass wir es ihr sagen sollten, und wir müssen es nicht negativ klingen lassen. Es ist einfach so, wie es ist.'

(Mutter eines 22-monatigen Kindes)

Einige beschrieben ein Spannungsverhältnis zwischen dem Wunsch, ihren Töchtern die Kontrolle über den Offenlegungsprozess in einem höheren Alter zu überlassen, und ihrem eigenen Wunsch, die Diagnose mit der Familie und anderen zu teilen, um Unterstützung zu erhalten.

### 3.2.3 | Bewältigung von und Anpassung an Unsicherheit

#### *Forschung*

Die teilnehmenden Eltern berichteten, dass sie nach der Diagnose und bis weit in die ersten Monate ihrer Elternschaft hinein über Trisomie X recherchiert haben, um damit fertig zu werden. Eine Mutter eines 44 Monate alten Kindes berichtete: "Ich habe wahrscheinlich jede veröffentlichte Arbeit über Trisomie X gelesen, bevor sie geboren wurde." Alle Teilnehmerinnen hatten ihre eigenen informellen Nachforschungen angestellt, insbesondere in den Wochen zwischen dem positiven NIPS und dem Treffen mit einem Anbieter. Die Teilnehmer berichteten, dass sie so viel wie möglich über Trisomie X durch Internetrecherchen und das Lesen von Aufklärungsmaterial auf Websites von Interessengruppen gelernt hatten.

Ich habe alles Mögliche recherchiert. Und ich bin allen Gruppen beigetreten und all diesen Dingen. Ich bin normalerweise ein Mauerblümchen, aber ich sauge alle Informationen auf.

(Mutter eines 19-monatigen Kindes)

Mehrere Teilnehmer beschrieben den Wunsch, die Wissenschaft besser zu verstehen, indem sie akademische Manuskripte über Trisomie X lesen und die Daten direkt an der Quelle verstehen, anstatt sich auf elternfreundliche Übersetzungen von Studien zu verlassen. Durch die Forschung wurden die Eltern zu Experten auf dem Gebiet der Trisomie X, oft mit einem, wie sie glaubten, solideren Verständnis als viele ihrer medizinischen Betreuer. Die Forschung veränderte das Denken der Eltern über die Diagnose und trug zu einer insgesamt optimistischeren Sichtweise bei.

Durch meine eigenen Nachforschungen habe ich herausgefunden, dass diese [Probleme] nicht schwerwiegend sind. Sie kann durch ihr ganzes Leben gehen und einen Beitrag zur Gesellschaft leisten, ohne dass diese Probleme sie schwächen - hoffentlich.

(Mutter eines 6 Monate alten Kindes)

#### *Reframing*

Die Umdeutung war ein wiederkehrendes Thema in den Interviews. Einige Teilnehmer formulierten die Diagnose als etwas völlig Positives um.

Wir denken nicht wirklich viel über [Trisomie X]

nach. Gelegentlich sagt mein Mann, sie habe Superkräfte, weil sie so klug ist. Sie verblüfft uns immer wieder. Er nennt es also ihre Superkräfte.

(Mutter eines 29-monatigen Kindes)

Die Eltern sprachen über Trisomie X im Vergleich zu anderen genetischen Diagnosen mit schwereren Folgen und wandelten ihre anfängliche Angst in ein Gefühl der Erleichterung um. Die Eltern normalisierten die Diagnose auch häufig und fanden Trost in der Tatsache, dass manche Frauen ihr ganzes Leben lang nicht wissen, dass sie Trisomie X haben und dass potenzielle

Die mit Trisomie X verbundenen neurologischen Entwicklungsprobleme (z.B. Angstzustände, leichte grobmotorische Verzögerungen, Lernschwierigkeiten) sind in der Allgemeinbevölkerung relativ häufig.

Ich glaube, das Einzige, was mich getröstet hat, war, als [der Berater] sagte, dass viele Menschen durch ihr Leben gehen und nicht einmal wissen, dass sie es haben... Wir haben es damit verglichen, dass jedes Kind Probleme haben wird, wir wissen nur zufällig früher von ihnen.

(Mutter eines 6 Monate alten Kindes)

#### *Ausstrecken*

Die Suche nach sozialer Unterstützung wurde von allen Teilnehmern erwähnt. Eltern beschrieben, wie Familienmitglieder und Freunde ihnen kurz nach der Diagnose bei der Recherche über Trisomie X halfen, ein offenes Ohr hatten, bei der Kinderbetreuung halfen oder sie zu Arztterminen begleiteten.

Es gab Tage, an denen [die Eltern meines Mannes] sie zu ihren Therapien brachten, weil sie wussten, dass ich eine Pause von all dem brauchte. Sie waren also großartig. Meine Eltern sind zwar weit weg, aber sie sind großartig. Sie erinnern uns immer daran, dass sie eine genetische Krankheit hat, aber das hält sie nicht auf. Wie Sie sehen, ist sie ein ehrgeiziges kleines Mädchen.

(Mutter eines 44 Monate alten Kindes)

Viele äußerten den Wunsch, sich mit anderen Eltern von Mädchen mit Trisomie X zu treffen, um Erfahrungen und Unterstützung auszutauschen.

Ich würde wirklich gerne eine soziale Gruppe vor Ort haben, in der sie weiß, dass es Leute wie mich gibt und dass es uns gut geht, besonders wenn sie wächst. Oder, wissen Sie, wenn ich diese Probleme habe, einfach um das Gefühl zu haben, dass sie eine Gruppe Gleichgesinnter hat.

(Mutter eines 19-monatigen Kindes)

Die Seltenheit von Trisomie X und die unvermeidliche geografische Entfernung von Familien mit Mädchen in ähnlichem Alter veranlasste die Eltern, sich auf private Gruppen in den sozialen Medien zu verlassen; die Meinungen waren jedoch unterschiedlich. Während einige den narrativen und persönlichen Charakter der Online-Selbsthilfegruppen schätzten, sprachen andere darüber, dass sie ungenaue Informationen fanden oder sich durch die negativen Erfahrungen anderer Eltern entmutigt fühlten. Insgesamt beschrieben die Eltern, dass es für sie von großem Nutzen war, authentische Kontakte zu anderen zu knüpfen, während sie sowohl

Töchter als schön und ohne auffällige körperliche Merkmale. Mit der Zeit, die sie hatten, um ihre Töchter kennenzulernen und ihre Persönlichkeiten und Stärken zu beobachten, berichteten die Eltern über eine deutliche Verringerung des Stresses. Viele berichteten von starken Gefühlen der Liebe und des Stolzes gegenüber ihren Töchtern zum Zeitpunkt der Befragung, mit positiven Emotionen wie Bewunderung, Dankbarkeit und Freude. Die Eltern beschrieben ihre Töchter häufig als die perfekte Ergänzung für ihr Familiensystem.

Sie ist einfach lustig und lebhaft, voller Energie und klug. Wirklich klug. Ja, sie ist einfach eine Freude. Ehrlich gesagt, sie ist eine große Freude für unsere Familie. Sie ist so anschlussfähig und voller Liebe.

(Mutter eines 29-monatigen Kindes)

Obwohl einige Mädchen Anzeichen für frühe Entwicklungsstörungen und medizinische Probleme aufwiesen, konzentrierten sich alle Teilnehmerinnen, als sie gebeten wurden, ihre Töchter zu beschreiben, überwiegend auf Stärken und positive Familienbeziehungen. Viele Teilnehmerinnen an unserer Studie äußerten ein deutliches Gefühl der Erleichterung nach dem Stress der Schwangerschaft. Eine Mutter äußerte eine Botschaft, von der sie sich wünschte, sie könnte sie sich zum Zeitpunkt der Diagnose noch einmal sagen.

Ich habe mir gesagt, dass ich mich nicht stressen und mir nicht ewig Sorgen machen soll. Wissen Sie, sie wird perfekt sein und sie ist wunderschön. Und das ist Ihr kleiner Engel, den Sie sich gewünscht haben. Es wird also alles gut werden.

den Diagnoseprozess als auch die ersten Erfahrungen als Eltern durchliefen.

### 3.2.4 | Die Hoffnung der frühen Kindheit

#### *Stolz und Freude für Töchter*

Die Eltern beschrieben die Elternschaft als angenehmer und weniger stressig als ihre Schwangerschaften. Viele der Bedenken, die die Teilnehmer über mögliche Risiken im Zusammenhang mit Trisomie X hatten, waren bei ihren Töchtern im Säuglings- und Kleinkindalter noch nicht aufgetreten. Die Eltern beschrieben ihre

*Wertschätzung von Früherkennung und Diagnose*

Im Nachhinein erkannten die meisten Teilnehmer die Vorteile der pränatalen Identifizierung an, wie zum Beispiel die Möglichkeit, sich vorzubereiten, zu recherchieren, die Diagnose zu akzeptieren und Unterstützung zu finden. Der Zugang zur Frühförderung wurde häufig als Vorteil der Frühdiagnose genannt, und mehrere Familien berichteten von laufenden Präventionsmaßnahmen, obwohl ihre Tochter die Entwicklungsmeilensteine rechtzeitig erreichte. Andere berichteten über frühe Entwicklungsverzögerungen und die Notwendigkeit, sich bei mehreren Spezialisten (z. B. Logopäden, Physiotherapeuten) für Therapien einzusetzen. Viele Teilnehmer waren dankbar dafür, dass die Diagnose Trisomie X ihnen die Türen zu öffentlichen Frühförderprogrammen geöffnet hatte, die ihnen sonst vielleicht verwehrt geblieben wären, und berichteten, dass sie die Diagnose nutzten, um sich für ihre Töchter einzusetzen.

Ich hatte schon alles vorbereitet, bevor ich es brauchte. Das ist eines der Dinge an der Diagnose, [sie] gibt mir sozusagen Munition. Anstatt eine besorgte Mutter zu sein, bin ich eine angemessen besorgte Mutter. Ich bin eine Fürsprecherin. Aber es ist eine Menge Arbeit. Wir haben die Entwicklungstherapie, die Physiotherapie, jetzt kommt noch die Sprachtherapie hinzu, und dann arbeiten wir allein mit ihr.

(Mutter eines 19-monatigen Kindes)

So wurde die Diagnose in der frühen Kindheit als Instrument genutzt, um Zugang zu Dienstleistungen zu erhalten und die Lebensqualität zu verbessern.

Zusätzlich zur Entwicklungsförderung fanden die Eltern Trost in dem Wissen, dass ihre Töchter im Säuglingsalter engmaschig von Fachärzten überwacht wurden, um dokumentierte Risiken im Zusammenhang mit der Trisomie X-Diagnose anzugehen, einschließlich Nieren-Ultraschall, Echokardiogramme und audiologische Untersuchungen. Einige Teilnehmerinnen waren beruhigt, dass ihre Tochter in der frühen Kindheit keine mit Trisomie X verbundenen gesundheitlichen Probleme hatte. Für Teilnehmer, deren Töchter jedoch aktuelle medizinische Probleme hatten, war die genetische Diagnose der Auslöser für eine frühzeitige Identifizierung und eine kontinuierliche fachärztliche Betreuung.

In gewisser Weise ist es fast ein Vorteil, dass wir all diese Ressourcen für sie bekommen, denn sie bekommt diese zusätzlichen Leute, die wissen, was sie tun, um sie aufzuziehen.

(Mutter eines 22-monatigen Kindes)

Während die Feststellung von Herzgeräuschen und frühen Sprachverzögerungen Anlass zu Sorge und Beunruhigung gab, berichteten die Teilnehmerinnen von einem starken Gefühl der Hoffnung hinsichtlich der Prognose ihrer Töchter, das auf die proaktive Art ihrer medizinischen Betreuung zurückzuführen war. Insgesamt äußerten sich die Teilnehmerinnen positiv über die pränatale Diagnose, da sie eine engmaschige Überwachung veranlasste, die schwerwiegendere zukünftige medizinische Probleme verhindern könnte.

## 4 | DISKUSSION

Unsere Studie liefert Informationen für die genetische Beratung, indem sie den andauernden Kreislauf von anhaltender Unklarheit in Bezug auf die Diagnose und den Umgang mit der Ungewissheit veranschaulicht, den Eltern erleben, wenn sie eine Diagnose erhalten und dann eine junge Tochter mit Trisomie aufziehen.

X. Obwohl die Eltern ein breites Spektrum an Lebenserfahrungen beschrieben, kristallisierte sich aus den Daten ein gemeinsames übergeordnetes Thema einer *emotionalen Reise* heraus, wie in [Abbildung 1](#) dargestellt, die die Höhen und Tiefen zeigt, die die Eltern erlebten, als sie die Diagnose erhielten, mit genetischen Beratern und anderen Anbietern interagierten, eine von Stress und Sorgen geprägte Schwangerschaft durchlebten und dann ihre Töchter in ihre Familien aufnahmen. Unsere Stichprobe beschränkte sich auf die Teilnehmer an einer der größten und laufenden Studien zum natürlichen Verlauf von Trisomie X. Daher können die Ergebnisse nicht auf alle Familien von Kindern mit Trisomie X verallgemeinert werden, von denen viele eine lückenhaftere Betreuung mit weniger Ressourcen erhalten. Unser induktiver qualitativer Ansatz bietet jedoch einzigartige Perspektiven auf die Bedürfnisse der genetischen Beratung in der pränatalen Periode und den frühen Kindheitsjahren bei Trisomie X, und Elemente der thematischen Ergebnisse sind wahrscheinlich auf andere, die das Phänomen erleben, übertragbar.

Viele Eltern empfanden die Erstdiagnose von Trisomie X als eine belastende Erfahrung. Es ist zwar bekannt, dass ein positives pränatales Screening-Ergebnis die Angst verstärkt (Akbas et al., 2021; Kleinveld et al., 2006), aber unsere Studienergebnisse und andere veröffentlichte Berichte speziell über Trisomie X zeigen, dass diese elterliche Verzweiflung häufig auf die Unkenntnis der Anbieter über die Erkrankung und die unklare Prognose zurückzuführen ist (Lalatta et al., 2010; Vuorenlehto et al., 2021) und die Schwangerschaft nachhaltig beeinflussen kann.

Die Eltern in unserer Studie äußerten den Wunsch nach spezifischeren Informationen zu den positiven NIPS-Ergebnissen, wie z. B. Details zur Prognose, zum Risikoniveau für jedes assoziierte Merkmal und Vorschläge zur Risikominderung (z. B. frühzeitige Intervention). Während frühere Forschungen durch kleine Stichprobengrößen und As- certainment Bias begrenzt waren, wird die aktuelle eXtraordinary Babies natural history study of sex chromosome trisomies (Tartaglia et al., 2020) viele dieser Fragen beantworten, da sie derzeit die größte Kohorte von pränatal identifizierten Mädchen mit Trisomie X vom Säuglingsalter bis zur Kindheit verfolgt (Stand 8/2023,  $N = 67$ ). Die Materialien zur Verbreitung der Studie sollten in dem Bewusstsein entwickelt werden, dass Familien, wie unsere Teilnehmer beschrieben, sowohl familienfreundliche Aufklärungsmaterialien als auch akademische medizinische Zeitschriftenartikel lesen werden. Genetische Berater können Familien dabei helfen, die Nachricht einer alarmierenden Diagnose zu verarbeiten, indem sie ihnen die Vorbereitung auf die frühe Lebensphase der Elternschaft erleichtern (Michie, 2020). Dazu gehört, dass sie nach der Erstdiagnose umfassende Ressourcen speziell für Trisomie X zur Verfügung stellen, die laufende klinische Überwachung und Beurteilung planen, Optionen für eine proaktive Frühintervention empfehlen und die Entwicklung sozialer Unterstützung erleichtern.

Wie andere berichtet haben (Jaramillo et al., 2019), beschrieben unsere Teilnehmer unangenehme und schlecht getimte Erfahrungen mit der Diagnose. Für einige wurde dies durch die Notwendigkeit erschwert, das bi-logische Geschlecht des Kindes im Rahmen der Trisomie X-Diagnose offenzulegen, obwohl die Eltern ursprünglich geplant hatten, das Geschlecht des Kindes erst nach der Geburt zu erfahren. Unsere Ergebnisse stehen im Gegensatz zu den Ergebnissen einer kürzlich durchgeführten Umfrage zur genetischen Beratungspraxis nach positivem NIPS für SCAs, in der die überwiegende Mehrheit der genetischen Berater berichtete, dass sie sich einigermaßen oder *äußerst wohl dabei fühlten*, eine Diagnose von Trisomie X zu besprechen (Fleddermann, 2018). Diese Diskrepanz könnte darauf hindeuten, dass es eine Diskrepanz gibt zwischen dem, was pränatale genetische Berater anbieten können, und dem, was werdende Eltern als informativ und nützlich für ihre Vorbereitung empfinden. Es besteht ein Bedarf an zusätzlichen Ressourcen mit spezifischen Gesprächsthemen, die zu dieser Diskrepanz beitragen, damit die Beratung für die Familien als effektiver angesehen werden kann (siehe [Tabelle S1](#)).

Die Eltern in unserer Studie erkannten schließlich, dass die Vorteile eines bestätigenden Gentests den Stress, den das positive pränatale Screening während der Schwangerschaft verursachte, überwogen. Nach der Bestätigung der Diagnose gingen die Eltern zu proaktiveren Verhaltensweisen über, wie z. B. Nachforschungen, die Identifizierung geeigneter Ressourcen und frühzeitige Interventionen sowie die Beobachtung von Frühindikatoren für neurologische Entwicklungsverzögerungen (Samango-Sprouse et al., 2020). Diese Vorteile der Vorbereitung sind besonders hervorzuheben, da die aktuelle Forschung einen erhöhten Bedarf an sonderpädagogischen Leistungen und schlechtere Bildungsergebnisse bei Trisomie X dokumentiert hat

(Attfield, 2020, 2021; Berglund et al., 2020; Thompson et al., 2020; Thompson, Davis, Janusz, et al., 2022). Unsere Ergebnisse haben auch gezeigt, dass junge Mädchen mit Trisomie X in jungen Jahren möglicherweise nicht viele offensichtliche äußere Anzeichen ihres genetischen Unterschieds zeigen, was bedeutet, dass die kritischen Monate der frühen Kindheit, in denen das Gehirn am plastischsten und zugänglichsten für Interventionen ist, leicht eine verpasste Gelegenheit sein könnten. Das pränatale Screening und die anschließende bestätigende Diagnose von Trisomie X können Familien auf die potenziellen Risiken für Verzögerungen bei ihrem Kind aufmerksam machen und, mit

Unterstützung durch den Arzt und geeignete Überweisungen können in einigen US-Bundesstaaten dazu beitragen, Kinder für präventive Therapien zu qualifizieren (Barger et al., 2019).

Die Eltern in unserer Studie beschrieben eine Vielzahl von adaptiven Bewältigungsstrategien, die ihnen helfen, sich an die Diagnose Trisomie X anzupassen. Bewältigung ist definiert als die Gedanken und Verhaltensweisen, mit denen wir Ereignisse und Erfahrungen bewältigen, die sich unserer Kontrolle entziehen, und kann als problemorientiert, emotionsorientiert oder soziale Unterstützung suchend kategorisiert werden (Lazarus & Folkman, 1984). Unsere Ergebnisse deuten darauf hin, dass Eltern von Mädchen mit pränatal identifizierter Trisomie X von der Erstdiagnose an und während der gesamten prägenden ersten Erziehungsmonate eine problemorientierte Bewältigung betreiben, indem sie in der medizinischen Fachliteratur recherchieren, um Fragen zu beantworten, die ihr Arzt nicht beantworten kann. Während diese Nachforschungen in der frühen Kindheit beginnen können, um den Stress aufgrund negativer Erfahrungen mit der Diagnose und der Ungewissheit der Prognose zu reduzieren, können sie sich zu einer anstrengenderen Rolle entwickeln, die Eltern älterer Kinder mit SCA-Erkrankungen einnehmen, die die Rolle des medizinischen Experten und die Last der Koordination der Versorgung in einem fragmentierten Gesundheitssystem übernehmen (Richardson et al., 2021). Genetische Berater können auch dazu ermutigen, Unterstützung zu suchen und die von unseren Teilnehmern beschriebenen emotionalen Bewältigungsstrategien zu nutzen, wie z.B. die Online-Gemeinschaft von Trisomie-X-Familien zu erreichen und die anfängliche Trauer in positivere und anpassungsfähigere Denkmuster umzuwandeln, was dazu beitragen kann, den emotionalen Tribut, der mit der Rolle des Standard-Experten verbunden ist, zu mildern (Richardson et al., 2021). Unsere Studie liefert neue Erkenntnisse über die hoffnungsvollen und erfreulichen Aspekte der frühen elterlichen Erfahrungen bei Trisomie X. Die Ängste schienen von der Schwangerschaft bis zur frühen Kindheitsphase abzunehmen, als die Eltern ihre Kinder kennenlernten und durch das Fehlen offensichtlicher Symptome und die aufkommenden Stärken ihrer Töchter beruhigt wurden. Dieses Ergebnis ist beruhigend im Gegensatz zu früherer

**L i t e r a t u r**, die die negativen Auswirkungen von pränatalem Stress auf die elterliche Anpassung nach der Geburt aufzeigt (Dollberg et al., 2016), und ergänzt Untersuchungen, die zeigen, dass Familien von Kleinkindern mit vorgeburtlich identifizierten SCAs glauben, dass ihre Kinder eine gute Lebensqualität haben werden (Pieters et al., 2011). Zugegeben, unsere Ergebnisse könnten durch eine Verzerrung aufgrund sozialer Erwünschtheit (Johnson & Van de Vijver, 2003) beeinflusst worden sein, da Studien zeigen, dass Eltern von Kindern mit Behinderungen den Wunsch haben, sich in einer sozial akzeptableren Weise zu präsentieren (Goodman & Glenwick, 2012). Frühere Forschungen, die sich mit dem Thema Neurodiversität befassen, belegen jedoch, dass es in einem breiten Spektrum von genetischen Erkrankungen und Behinderungen positive Erfahrungen in der Partnerschaft gibt, was die Bedeutung der genetischen Beratung für solche Erkrankungen unterstreicht (Cost et al., 2021; Green, 2007; Hastings & Taunt, 2002). Eltern älterer Kinder mit Trisomie X haben

zahlreiche Charakterstärken beschrieben, darunter Freundlichkeit, Durchsetzungsvermögen, Liebe zum Lernen, soziale Intelligenz und Kreativität (Thompson, Davis, Takamatsu, et al., 2022). In der aktuellen Studie äußerten die Eltern begeistert ihre Liebe und Zuneigung zu ihren jungen Töchtern, die sie als ausdauernd, anhänglich, lustig, mutig, klug, schön und perfekt beschrieben. Die Symptome von Trisomie X waren begrenzt und umfassten milde medizinische und entwicklungspsychologische Befunde (z.B. Herzgeräusche, Sprachverzögerungen und verzögerte motorische Meilensteine). Dies mag zwar widerspiegeln, dass die frühe Kindheit ein Lebensabschnitt mit relativ normaler Entwicklung bei Trisomie X ist, aber zusätzliche

Forschung ist notwendig, um das breite Spektrum der frühen Entwicklung in einer pränatal identifizierten Stichprobe zu beschreiben. Die Teilnehmerinnen schätzten auch die unterstützenden Betreuungsteams, die ihnen bei der Erziehung ihrer Töchter halfen (z. B. Forschungsteams, Therapeuten für die frühe Kindheit, medizinische Dienstleister) und die optimistische Einstellung, die sie gegenüber der frühen Behandlung und proaktiven Betreuung hatten. Diese Ergebnisse werden von anderen Studien gestützt, die über Resilienz bei der Erziehung und Anpassung durch verschiedene Bewältigungsstrategien berichten, einschließlich emotionsfokussierter Bewältigung mit positiver psychologischer Aufarbeitung (Beighton & Wills, 2017; Pieters et al., 2011).

#### 4.1 | Beschränkungen

Diese Studie ist durch die Stichprobe begrenzt, denn unsere Daten beschränken sich auf die Perspektive von Eltern, die proaktiv an einer Anamnese studie teilgenommen haben und im Allgemeinen gut ausgebildet waren und über ausreichende soziale Unterstützung verfügten. Die Lebenserfahrungen von Eltern, die keine regelmäßige Betreuung und Unterstützung durch eine Spezialklinik oder eine laufende Forschungsstudie erhalten, oder von Eltern, die aus Randgruppen wie rassischen und ethnischen Minderheiten, nicht englischsprachigen Familien oder Familien ohne angemessene Gesundheitsversorgung stammen, unterscheiden sich möglicherweise erheblich von denen unserer Teilnehmer. Darüber hinaus untersuchte unsere Studie nur die ersten Jahre der Elternschaft bei Trisomie X. Während wir in der frühen Kindheit signifikant weniger Stress und Gefühle der Erleichterung und Hoffnung fanden, sind viele der besorgniserregenderen Symptome bei Trisomie X möglicherweise noch nicht aufgetreten. Es wird von entscheidender Bedeutung sein, diese Familien über den Lebensverlauf hinweg zu begleiten, da der elterliche Stress wieder zunehmen kann, wenn ihre Töchter beginnen, sich mehr außerhalb des Hauses zu engagieren, und die mit Trisomie X verbundenen Risiken (z.B. Defizite in den sozialen Fähigkeiten, Angstzustände, Lernbehinderungen) deutlicher und beeinträchtigender werden (Freilinger et al., 2018; Otter et al., 2021; van Rijn, 2019). Zusätzlicher Input aus der väterlichen Perspektive könnte die Ergebnisse ebenfalls erweitern, da die Überlegungen der Mütter die Erfahrungen der Väter, die in früheren SCA-Forschungen weniger emotionalen Stress gezeigt haben (Pieters et al., 2011), möglicherweise nicht angemessen widerspiegeln. Aufgrund des induktiven Charakters unserer Interviewfragen haben wir die Teilnehmer nicht direkt gefragt, welcher Anbieter die Diagnose gestellt hat (z.B. Gynäkologe, Genetiker, genetischer Berater), ein Faktor, der einen erheblichen Einfluss auf die Qualität der Diagnoseerfahrung gehabt haben könnte und in zukünftigen Studien untersucht werden sollte. Trotz dieser Einschränkungen war diese Studie patientenzentriert und beleuchtete die Erfahrungen einer in der Literatur unterrepräsentierten Bevölkerungsgruppe. Die Ergebnisse enthüllten wertvolle Einsichten von Eltern von Töchtern mit

Trisomie X, die nicht durch einen Fragebogen ermittelt werden konnten. Durch die Verwendung eines induktiven Ansatzes war diese Studie in der Lage, auftauchende Themen zu erfassen, die künftige, umfangreichere, hypothesengeleitete Studien unterstützen können.

#### 4.2 | Fazit

Diese Ergebnisse deuten darauf hin, dass Eltern von Töchtern mit einer vorgeburtlichen Trisomie X-Diagnose während der Schwangerschaft besondere Erfahrungen machen.

in den frühesten Lebensjahren. Zu den besonderen Merkmalen des Phänomens gehören (1) die anfängliche Interaktion mit Leistungserbringern, die aufgrund der Seltenheit und der historischen Unterdiagnose der Erkrankung noch nie einen Patienten mit Trisomie X getroffen haben, (2) eine relativ begrenzte Anzahl von Forschungs- und Aufklärungsmaterialien, die sich hauptsächlich mit anderen häufigeren SCA-Bedingungen befassen, (3) ein variabler Phänotyp mit einer unklaren Prognose und einer großen Bandbreite möglicher Folgen, (4) eine einigermaßen erhaltene frühkindliche Entwicklung mit der Besorgnis über das spätere Auftreten schwerwiegenderer psychosozialer und medizinischer Probleme und (5) der anschließende präventive Schwerpunkt der Behandlung in der frühen Kindheit, der eine hoffnungsvollere Lebensphase ermöglicht. Die Ergebnisse legen nahe, dass die Anbieter die Wortwahl und das Timing bei der Übermittlung der Diagnose sorgfältig abwägen sollten. Die genetische Beratung sollte werdende Eltern mit aktuellen Forschungsergebnissen speziell zu Trisomie X vertraut machen, den Kontakt zu anderen Eltern junger Mädchen mit Trisomie X erleichtern, Methoden der Entwicklungsüberwachung vorstellen, die Vorteile und Risiken von Bestätigungstests erläutern und darauf vorbereitet sein, Familien bei einer Reihe von emotionalen Reaktionen auf die Diagnose und Entscheidungen bezüglich der Offenlegung zu unterstützen.

Diese Untersuchung legt nahe, die Ergebnisse auf andere Aneuploidie-Bedingungen auszuweiten und zu vergleichen, einschließlich anderer Geschlechtschromosomen-Trisomien (47,XXY & 47,XYY) und Eltern mit diskordanten NIPS-Ergebnissen, die positiv auf eine Trisomie-Bedingung getestet wurden und bei denen sich nach der Geburt eine Tetrasomie-Bedingung (48,XXYY) herausstellte (Howell et al., 2022). Die Forschung sollte auch weiterhin die Familien begleiten, um mögliche Veränderungen in den Lebenserfahrungen von Familien, die von einer Trisomie X-Diagnose betroffen sind, über die Lebensspanne hinweg zu dokumentieren, einschließlich des Eintritts in das Schulsystem, der Anpassung an die Diagnose und des Übergangs ins Erwachsenenalter. Das Verständnis der sich im Laufe der Zeit verändernden Bedürfnisse nach klinischer Betreuung und Unterstützung wird ein Entwicklungsmodell für die genetische Beratung bei Trisomie X und anderen SCAs liefern.

#### AUTORENBEITRÄGE

Die Autorinnen Talia Thompson, Jessica Tisher und Susan Howell bestätigen, dass sie vollen Zugang zu allen Daten der Studie hatten und die Verantwortung für die Integrität der Daten und die Genauigkeit der Datenanalyse übernehmen. Alle Autoren haben die endgültige Zustimmung zur Veröffentlichung dieser Version gegeben und erklären sich bereit, für alle Aspekte der Arbeit verantwortlich zu sein und sicherzustellen, dass Fragen bezüglich der Genauigkeit oder Integrität eines Teils der Arbeit angemessen untersucht und gelöst werden.

#### DANKSAGUNGEN

Wir möchten den Eltern, die an der Studie teilgenommen haben, dafür danken, dass sie ihre persönlichen Lebenserfahrungen geteilt

haben. Wir danken auch Alison Woodhead für ihren Beitrag zu diesem Artikel. Finanzielle Unterstützung durch NIH/NICHD R01HD091251, NICHD K23HD092588, NIH/NCATS Colorado CTSA Grant-Nummer UL1 TR002535. Der Inhalt liegt in der alleinigen Verantwortung der Autoren und stellt nicht unbedingt die offizielle Meinung der NIH dar.

#### ERKLÄRUNG ZU INTERESSENKONFLIKTEN

Talia Thompson, Jessica Tisher, Shanlee Davis, Christina Miller, Jillian Kirk, Nicole Tartaglia und Susan Howell haben keine bekannten Interessenkonflikte offen zu legen.

## ERKLÄRUNG ZUR DATENVERFÜGBARKEIT

Die Daten, die die Ergebnisse dieser Studie untermauern, sind auf begründete Anfrage bei dem entsprechenden Autor erhältlich.

## ETHIS ERKLÄRUNG

**Studien am Menschen und informierte Zustimmung:** Die Genehmigung zur Durchführung dieser Forschung am Menschen wurde vom Colorado Institutional Review Board (COMIRB # 20-1379) erteilt. Alle angewandten Verfahren entsprachen den ethischen Standards des zuständigen Ausschusses für Menschenversuche (institutionell und national) und der Deklaration von Helsinki aus dem Jahr 1975 in der im Jahr 2000 überarbeiteten Fassung. Von allen Patienten wurde eine informierte Zustimmung zur Teilnahme an der Studie eingeholt.

**Tierstudien:** Für diesen Artikel wurden von den Autoren keine Studien an nicht-menschlichen Tieren durchgeführt.

## ORCID

Talia Thompson  <https://orcid.org/0000-0001-6512-9743>

## REFERENZEN

- Akbas, M., Koyuncu, F. M., Bülbül, Y., Artunc-Ulkumen, B., & Çetin, A. (2021). Die Auswirkungen invasiver pränataler Tests auf Angst und Schlafqualität bei schwangeren Frauen mit einem Screening-positiven Ergebnis für Aneuploidie. *Journal of Psychosomatic Obstetrics and Gynaecology*, 42(1), 15-21. <https://doi.org/10.1080/0167482x.2019.1708320>
- American College of Obstetricians and Gynecologists' Committee on Practice Bulletins-Obstetrics; Committee on Genetics; Society for Maternal-Fetal Medicine. (2020). Screening auf fetale Chromosomenanomalien: ACOG Praxis-Bulletin, Nummer 226. *Geburtshilfe und Gynäkologie*, 136(4), e48-e69.
- Attfield, K. (2020). Triple X Supergirls: Ihre besonderen pädagogischen Bedürfnisse und sozialen Erfahrungen. *Internationale Zeitschrift für Bildungsforschung*, 102, 101588.
- Attfield, K. (2021). Triple X superwomen: Ihre Ausbildung nach der Schulpflicht und ihre Beschäftigungsfähigkeit. *Zeitschrift für Bildung und Arbeit*, 34(1), 81-94.
- Barger, B., Squires, J., Greer, M., Noyes-Grosser, D., Eile, J. M., Rice, C., Shaw, E., Surprenant, K. S., Twombly, E., & London, S. (2019). Staatliche Variabilität bei diagnostizierten Bedingungen für IDEA Teil C Förderfähigkeit. *Kleinkinder & Junge Kinder*, 32(4), 231-244.
- Beighton, C., & Wills, J. (2017). Erkennen Eltern positive Aspekte der Erziehung ihres Kindes mit einer geistigen Behinderung oder bewältigen sie diese nur? Eine qualitative Untersuchung. *Journal of Intellectual Disabilities*, 21(4), 325-345. <https://doi.org/10.1177/1744629516656073>
- Bender, B., Fry, E., Pennington, B., Puck, M., Salbenblatt, J., & Robinson, A. (1983). Sprech- und Sprachentwicklung bei 41 Kindern mit Geschlechtschromosomenanomalien. *Pädiatrie*, 71(2), 262-267.
- Berglund, A., Stochholm, K., & Gravholt, C. H. (2020). Die Epidemiologie von Geschlechtschromosomenanomalien. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*, 184(2), 202-215. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31805>
- Berglund, A., Stochholm, K., & Gravholt, C. H. (2022). Die Komorbiditätslandschaft des 47,XXX-Syndroms: Eine landesweite epidemiologische Studie. *Genetics in Medicine*, 24(2), 475-487. <https://doi.org/10.1016/j.gim.2021.10.012>
- Berglund, A., Viuff, M. H., Skakkebaek, A., Chang, S., Stochholm, K., & Gravholt, C. H. (2019). Veränderungen in der Kohortenzusammensetzung des Turner-Syndroms und der schweren Nicht-Diagnose des Klinefelter-, 47,XXX- und 47,XYY-

Syndroms: Eine bundesweite Kohortenstudie. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1), 16. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0976-2>

Cost, K. T., Zaidman-Zait, A., Mirenda, P., Duku, E., Zwaigenbaum, L., Smith, I. M., Ungar, W. J., Kerns, C., Bennett, T., Szatmari, P.,

- Georgiades, S., Waddell, C., Elsabbagh, M., & Vaillancourt, T. (2021). "Die besten Dinge": Eltern beschreiben ihre Kinder mit Autismus-Spektrum-Störung im Laufe der Zeit. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 51(12), 4560-4574. <https://doi.org/10.1007/s10803-021-04890-4>
- Creswell, J. W., & Poth, C. N. (2017). *Qualitative Untersuchung und Forschung design: Die Wahl zwischen fünf Ansätzen*. Sage Publications.
- Dollberg, D. G., Rozenfeld, T., & Kupfermincz, M. (2016). Frühe elterliche Anpassung, pränataler Stress und Risikoschwangerschaft. *Journal of Pediatric Psychology*, 41(8), 915-929. <https://doi.org/10.1093/jpeps/yjsw028>
- Fleddermann, L. (2018). *Aktuelle genetische Beratungspraxis nach positiven nicht-invasiven pränatalen Tests auf Geschlechtschromosomenanomalien* (Publikationsnummer 860). The University of Texas MD Anderson Cancer Center UTHealth Graduate School of Biomedical Sciences Dissertations and Theses [Open Access].
- Freilinger, P., Kliegel, D., Hanig, S., Oehl-Jaschkowitz, B., Henn, W., & Meyer, J. (2018). Verhaltensweisen und psychologische Merkmale bei Mädchen und Frauen mit Triple-X-Syndrom. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 176(11), 2284-2291. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.40477>
- Gadsbøll, K., Petersen, O. B., Gatinois, V., Strange, H., Jacobsson, B., Wapner, R., Vermeesch, J. R., & Vogel, I. (2020). Aktuelle Nutzung nicht-invasiver pränataler Tests in Europa, Australien und den USA: Eine grafische Darstellung. *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica*, 99(6), 722-730. <https://doi.org/10.1111/aogs.13841>
- Giorgi, A. (2009). *Die deskriptive phänomenologische Methode in der Psychologie: Ein modifizierter Hesserlianischer Ansatz*. XanEdu Publishing, Inc.
- Goodman, S. J., & Glenwick, D. S. (2012). Korrelate von Bindungswahrnehmungen bei Eltern von Kindern mit Autismus-Spektrum-Störungen. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42, 2056-2066.
- Green, S. E. (2007). "Wir sind müde, nicht traurig": Vorteile und Belastungen der Mutterschaft für ein Kind mit einer Behinderung. *Sozialwissenschaft & Medizin*, 64(1), 150-163. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2006.08.025>
- Harris, P. A., Taylor, R., Thielke, R., Payne, J., Gonzalez, N., & Conde, J. G. (2009). Elektronische Datenerfassung in der Forschung (REDCap) - eine metadatengesteuerte Methodik und ein Workflow-Prozess zur Unterstützung der transnationalen Forschungsinformatik. *Journal of Biomedical Informatics*, 42(2), 377-381. <https://doi.org/10.1016/j.jbi.2008.08.010>
- Hastings, R. P., & Taunt, H. M. (2002). Positive Wahrnehmungen in Familien von Kindern mit Entwicklungsbehinderungen. *American Journal of Mental Retardation*, 107(2), 116-127. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2002\)107<0116:Ppifoc>2.0.Co;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2002)107<0116:Ppifoc>2.0.Co;2)
- Howell, S., Davis, S., Thompson, T., Brown, M., Tanda, T., Kowal, K., Alston, A., Ross, J., & Tartaglia, N. (2022). Ergebnisse des nicht-invasiven pränatalen Screenings (NIPS) für Teilnehmer der eXtraordinary babies Studie: Screening, Beratung, Diagnose und Diskordanz. *Journal of Genetic Counseling*, 32, 250-259. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1639>
- Jaramillo, C., Nyquist, C., Riggan, K. A., Egginton, J., Phelan, S., & Allyse, M. (2019). Übermittlung der Diagnose einer Aneuploidie der Geschlechtschromosomen: Erfahrungen und Präferenzen von Eltern und Betroffenen. *Clinical Pediatrics*, 58(3), 336-342. <https://doi.org/10.1177/0009922818817310>
- Johnson, T. P., & Van de Vijver, F. J. (2003). Soziale Erwünschtheit bei Cross-kulturelle Forschung. *Cross-Cultural Survey Methods*, 325, 195-204.
- Kleinveld, J. H., Timmermans, D. R., de Smit, D. J., Adér, H. J., van der Wal, G., & ten Kate, L. P. (2006). Beeinflusst das pränatale Screening die Ängste von Schwangeren? Eine randomisierte kontrollierte Längsschnittstudie. *Prenatal Diagnosis*, 26(4), 354-361. <https://doi.org/10.1002/pd.1419>
- Lalatta, F., Quagliarini, D., Folliero, E., Cavallari, U., Gentilin, B., Castorina, P., Forzano, F., Forzano, S., Grosso, E., Viassolo, V., Naretto, V. G., Gattone, S., Ceriani, F., Faravelli, F., & Gargantini, L. (2010). Triple X-Syndrom: Merkmale von 42 italienischen Mädchen und die emotionale Reaktion der Eltern auf die pränatale Diagnose. *European Journal of Pediatrics*, 169(10), 1255-1261. <https://doi.org/10.1007/s00431-010-1221-8>

- Lalatta, F., & Tint, G. S. (2013). Beratung der Eltern vor der pränatalen Diagnostik: Müssen wir mehr über die Geschlechtschromosomenaneuploidien sagen? *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 161A(11), 2873-2879. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36226>
- Lazarus, R. S., & Folkman, S. (1984). *Stress, Bewertung und Bewältigung*. Springer Publishing Company.
- Linden, M. G., Bender, B. G., Harmon, R. J., Mrazek, D. A., & Robinson, A. (1988). 47,XXX: Wie sieht die Prognose aus? *Pädiatrie*, 82(4), 619-630.
- Michie, M. (2020). Ist die Vorbereitung ein guter Grund für einen pränatalen Gentest? Ethische und kritische Fragen. *Birth Defects Research*, 112(4), 332-338. <https://doi.org/10.1002/bdr2.1651>
- Nielsen, J., & Wohler, M. (1991). Chromosomenanomalien bei 34910 neugeborenen Kindern: Ergebnisse einer 13-jährigen Inzidenzstudie in Århus, Dänemark. *Human Genetics*, 87, 81-83. <https://doi.org/10.1007/BF01213097>
- Otter, M., Campforts, B., Stumpel, C. T. R. M., Van Amelsvoort, T., Vingerhoets, C., & Drukker, M. (2022). Neuropsychologische Befunde bei Erwachsenen mit Triple-X-Syndrom. Preprints. <https://doi.org/10.20944/preprints202206.0108.v1>
- Otter, M., Crins, P. M. L., Campforts, B. C. M., Stumpel, C., van Amelsvoort, T., & Vingerhoets, C. (2021). Soziale Funktionen und Emotionserinnerung bei Erwachsenen mit Triple-X-Syndrom. *BJPsych Open*, 7(2), e51. <https://doi.org/10.1192/bjo.2021.8>
- Otter, M., Schrander-Stumpel, C. T., & Curfs, L. M. (2010). Das Triple-X-Syndrom: A review of the literature. *European Journal of Human Genetics*, 18(3), 265-271. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2009.109>
- Pennington, B., Puck, M., & Robinson, A. (1980). Sprache und kognitive Entwicklung bei 47,XXX Frauen, die seit ihrer Geburt beobachtet wurden. *Behavior Genetics*, 10(1), 31-41.
- Pieters, J. J., Kooper, A. J., Eggink, A. J., Verhaak, C. M., Otten, B. J., Braat, D. D., Smits, A. P., & van Leeuwen, E. (2011). Die Perspektive der Eltern auf den unvorhergesehenen Befund einer fetalen geschlechtschromosomalen Aneuploidie. *Prenatal Diagnosis*, 31(3), 286-292. <https://doi.org/10.1002/pd.2707>
- Richardson, J. P., Riggan, K. A., & Allyse, M. (2021). Der Experte im Raum: Elterliche Fürsprache für Kinder mit Geschlechtschromosomen-Aneuploidien. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 42(3), 213-219. <https://doi.org/10.1097/DBP.0000000000000885>
- Riggan, K. A., Close, S., & Allyse, M. A. (2020). Erfahrungen und Einstellungen von Familien im Zusammenhang mit der Diagnose der Geschlechtschromosomen-Aneuploidie bei einem Kind. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*, 184(2), 404-413. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31781>
- Riggan, K. A., Gross, B., Close, S., Weinberg, A., & Allyse, M. A. (2021). Pränatale genetische Diagnose einer Geschlechtschromosomen-Aneuploidie: Die Erfahrungen der Eltern. *Journal of Genetic Counseling*, 30(5), 1407-1417.
- Saldana, J. (2015). *Das Kodierhandbuch für qualitative Forscher*.
- Samango-Sprouse, C. A., Porter, G. F., Lasutschinkow, P. C., Tran, S. L., Sadeghin, T., & Gropman, A. L. (2020). Auswirkungen von Früherkennung und nichtinvasiven pränatalen Tests (NIPT): Wissen, Einstellungen und Erfahrungen von Eltern von Kindern mit Geschlechtschromosomen-Aneuploidien (SCAs). *Prenatal Diagnosis*, 40(4), 470-480. <https://doi.org/10.1002/pd.5580>
- Stochholm, K., Juul, S., & Gravholt, C. H. (2013). Schlechter sozioökonomischer Status bei 47,XXX - ein unerwarteter Effekt eines zusätzlichen X-Chromosoms. *European Journal of Medical Genetics*, 56(6), 286-291.
- Tartaglia, N., Howell, S., Davis, S., Kowal, K., Tanda, T., Brown, M., Boada, C., Alston, A., Crawford, L., Thompson, T., van Rijn, S., Wilson, R., Janusz, J., & Ross, J. (2020). Frühes neurologisches und medizinisches Profil bei Kindern mit Geschlechtschromosomen-Trisomien: Hintergrund für die prospektive eXtraordinary babies Studie zur Identifizierung früher Risikofaktoren und Ziele für Interventionen. *Amerikanische Zeitschrift für medizinische Genetik. Part C, Seminars in Medical Genetics*, 184(2), 428-443. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31807>
- Tartaglia, N. R., Howell, S., Sutherland, A., Wilson, R., & Wilson, L. (2010). Ein Überblick über Trisomie X (47,XXX). *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 5, 8.

- Thompson, T., Davis, S., Janusz, J., Frith, E., Pyle, L., Howell, S., Boada, R., Wilson, R., & Tartaglia, N. (2022). Unterstützung von Schülern mit geschlechtschromosomalen Aneuploidien im schulischen Umfeld: Results of a nationwide survey. *Journal of School Psychology, 93*, 28-40. <https://doi.org/10.1016/j.jsp.2022.06.002>
- Thompson, T., Davis, S., Takamatsu, S., Howell, S., & Tartaglia, N. (2022). Erforschung akademischer und charakterlicher Stärken bei Schülern mit geschlechtschromosomalen Aneuploidien. *Zeitschrift für positive Schulpyschologie, 6*(1), 12-24.
- Thompson, T., Howell, S., Davis, S., Wilson, R., Janusz, J., Boada, R., Pyle, L., & Tartaglia, N. (2020). Aktueller Überblick über Frühförderungsdienste bei Säuglingen und Kleinkindern mit Geschlechtschromosomen-Aneuploidien. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics, 184*(2), 414-427. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31785>
- Tracy, S. J. (2010). Qualitative Qualität: Acht Kriterien für exzellente qualitative Forschung. *Qualitative Inquiry, 16*(10), 837-851.
- van Rijn, S. (2019). Ein Überblick über die neurokognitiven Funktionen und das Risiko für Psychopathologie bei Trisomie der Geschlechtschromosomen (47,XXY, 47,XXX, 47,XYY). *Current Opinion in Psychiatry, 32*(2), 79-84.
- Vuorenlehto, L., Hinnelä, K., Äyräs, O., Ulander, V. M., Louhiala, P., & Kaijamaa, M. (2021). Die Erfahrungen von Frauen bei der Beratung im Falle eines positiven pränatalen Screening-Ergebnisses. *PLoS One, 16*(3), e0247164. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0247164>
- Wigby, K., D'Epagnier, C., Howell, S., Reicks, A., Wilson, R., Cordeiro, L., & Tartaglia, N. (2016). Die Erweiterung des Phänotyps des Triple-X-Syndroms: Ein Vergleich von pränataler und postnataler Diagnose. *American Journal of Medical Genetics. Part A, 170*(11), 2870-2881. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37688>

#### UNTERSTÜTZENDE INFORMATIONEN

Weitere unterstützende Informationen finden Sie online im Abschnitt Unterstützende Informationen am Ende dieses Artikels.

**Wie man diesen Artikel zitiert:** Thompson, T., Tisher, J., Davis, S., Miller, C., Kirk, J., Tartaglia, N., & Howell, S. (2023). Die emotionale Reise der Anpassung an eine pränatal identifizierte Trisomie X. *Journal of Genetic Counseling, 00*, 1-12. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1778>