



Tetrasomie X



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS TETRASOMIE X?

Meisjes en vrouwen met tetrasomie X hebben 4 X chromosomen in plaats van de gebruikelijke 2 X chromosomen. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij vrouwen met deze aandoening. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met tetrasomie X in zijn/haar omgeving.

De chromosomen bevatten ons erfelijke materiaal (DNA). De chromosomen zitten in de cellen, dit zijn de bouwstenen van ons lichaam. U leest hierover meer op www.erfelijkheid.nl/erfelijkheid/dna-genen-en-chromosomen.

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met tetrasomie X of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Er waren in 2008 bij Unique meer dan 60 vrouwen bekend met tetrasomie X. In de medische literatuur zijn meer dan 40 vrouwen beschreven.

Een tetrasomie X kan tot verschillende kenmerken leiden. Of en de mate waarin de kenmerken aanwezig zijn, is van persoon tot persoon anders.

ONTWIKKELING

Voeden en groei

Meestal is het geboortegewicht laag of wat lager dan gemiddeld. Maar de voeding van de meeste baby's verloopt redelijk goed en ze vertonen een normale groei. Bij sommige meisjes is er sprake van voedingsproblemen. Dan kunnen ze te klein zijn voor hun leeftijd. Halverwege de kinderjaren is de lengte meestal meer dan gemiddeld. Uit onderzoeken blijkt dat vrouwen met tetrasomie X gemiddeld 169 cm lang zijn. De gemiddelde lengte voor vrouwen is 167 cm.

Motoriek

Meestal duurt het bereiken van de mijlpalen in de motorische ontwikkeling wat langer. Dit komt onder meer omdat veel meisjes een lage spierspanning (dan voelt een kind slap aan) en overbeweeglijke gewrichten hebben. Gemiddeld konden de meisjes zelf zitten bij 7 maanden en ze begonnen met zelfstandig en lopen bij 21 maanden. Meestal duurt de ontwikkeling van de grove motorische vaardigheden langer dan die van de fijne motorische vaardigheden.

Spraak en taal

Er is bij de meeste meisjes met tetrasomie X sprake van een achterstand in de spraakontwikkeling. De gemiddelde leeftijd waarop er met praten begonnen wordt, lag rond de 3 jaar. Vaak is de woordenschat beperkt voordat het naar school gaat. Enkele meisjes halen hun achterstand in. Het is mogelijk dat de problemen met taal tot de middelbare schooljaren kunnen duren.

Leren

Een meisje met tetrasomie X heeft meestal in meer of mindere mate moeite met leren. Mogelijk geeft dit een gekleurd beeld, want wanneer er geen leerproblemen zijn, wordt deze diagnose vaak over het hoofd gezien. Lezen en rekenen vormen een bijzondere uitdaging. Er is daarom meer behoefte aan ondersteuning bij het onderwijs. Er zijn enkele meisjes bekend die de middelbare school hebben afgerond. Sommigen zijn erg goed in bijvoorbeeld tekenen of creatief schrijven.

Gedrag

De meeste meisjes worden omschreven als vriendelijk en opgewekt, maar sommige meisjes zijn eerder verlegen. Soms zijn er enige emotionele en gedragsproblemen. De meeste problemen waren het gevolg van beperkingen in de communicatie. Soms is er sprake van psychiatrische problemen. Er zijn steeds meer aanwijzingen dat sommige meisjes met tetrasomie X kwetsbaar zijn in ingewikkelde sociale omstandigheden.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met een tetrasomie X kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Hart

Bijna één op drie is geboren met een hartafwijking. Soms gaat het om een complex hartprobleem waarvoor een operatie nodig was.

Bewegingsapparaat

Een groot aantal meisjes heeft grote en kleine gewrichten die of overbeweeglijk of juist minder beweeglijk zijn. Vaak is er sprake van een gedeeltelijke vergroeiing van de 2 botten in de onderarm. Dan kan de hand of arm een beperkte draaiende beweging maken. Soms is er een zijwaartse kromming van de ruggengraat (scoliose) die is rechtgezet met een brace of een operatieve ingreep. Bijna de helft heeft een naar binnen buigende pink (clinodactylie). Bij een deel is sprake van ongewoon kleine handen en/of voeten.

Nieren en blaas

Problemen met de nieren en de blaas komen veel voor bij meisje met tetrasomie X. Er kan sprake zijn van één nier, nieren die samen zijn vergroeid, of er lopen van beide nieren twee buizen naar de blaas. Het is mogelijk dat de klep in de blaas die de terugstroom van urine naar de nier moet voorkomen niet goed werkt. Dan kan er een nierontsteking ontstaan.

Infecties

Veel gezinnen melden vaak voorkomende luchtweginfecties en oorontstekingen in de vroege kinderjaren. Veel meisjes hebben een verhoogd gehemelte. Dit zorgt er voor dat er veelvuldige oorontstekingen kunnen zijn. Dit kan leiden tot tijdelijk gehoorverlies. Vaak is het nodig om buisjes te plaatsen.

Gebit

Er kunnen gebitsproblemen zijn omdat het gehemelte zich anders gevormd heeft. Het kan gaan om bijvoorbeeld ontbrekende tanden, onregelmatig geplaatste tanden, of te vroeg of te laat verschijnende tanden. Sommige meisjes hebben een erg kleine mond of een gespleten gehemelte.

HOE ONTSTAAT HET?

Een tetrasomie X ontstaat meestal nieuw bij het kind. De ouders hebben dan een normaal chromosomenpatroon. Een tetrasomie X wordt in dat geval veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de eicel of net na de bevruchting. In sommige gevallen is bij de moeder een extra X chromosoom aanwezig in een deel van de lichaamscellen. Artsen de ouders altijd aan om voor uitleg en chromosomenonderzoek naar een klinisch geneticus (erfelijkheidsarts) te gaan.

MEER INFORMATIE

VGnetwerken

www.vgnetwerken.nl
m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl

Erfocentrum

www.erfelijkheid.nl
info@erfocentrum.nl

VKGN

www.vkgn.org
secretariaat@vkgn.org

Chromosomenpolikliniek UMC Groningen

T (050) 361 72 29
www.umcg.nl
http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken_medgen/chromosomenpolikliniek/Pages/default.aspx
klin.genetica@umcg.nl

Polikliniek Zeldzaam Radboudumc

www.radboudumc.nl
<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>
erfelijkheid@umcn.nl

Polikliniek Dysmorfologie LUMC

www.lumc.nl
<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie>
secretariaat.kg@lumc.nl

Rare Chromosome Disorder Support Group

G1 The Stables, Station Road West
Oxted, Surrey, RH89EE
T +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org
© Unique 2016



Deze informatie is geen vervanging van persoonlijk medisch advies. Bij medische vragen verwijzen we u naar een arts.

De informatie uit deze korte folder is gebaseerd op de Engelse folder Tetrasomy X van Unique. De korte folder is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum), prof.dr. Conny van Ravenswaaij-Arts (UMC Groningen) en drs. Mieke van Leeuwen (VGnetwerken), met dank aan Annet van Betuw (VanBetuwAdvies), drs. Marja de Kinderen (PROK Projectmanagement en trainingen), Joyce Schaper (Chromosome Foundation) en Sarah Wynn, BSc(Hons) PhD DIC (Unique). Grafisch ontwerp: Michelangela, Utrecht, Fotografie: Peter Lodder. De foto's zijn van kinderen met een aandoening, maar niet de zeldzame chromosoomafwijking in deze folder.

Deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.

