

## **Profil af den eksekutive funktion hos drenge og piger som har et ekstra X kromosom.**

Resumé med kommentar af Lennie Wilson da hun var på KS&A ([www.genetic.org](http://www.genetic.org)). Lennie er nu på Psychiatric Clinical Nurse Specialist at Montefiore Medical Center, USA.  
(Oversat til dansk 8/2011 af Erik Frandsen, M. Sc. Human Biologi)

## **Her er et resumé af NIMH\* holdets arbejde som sammenligner piger med et ekstra X kromosom med drenge med et ekstra X kromosom. Det er det første arbejde fra Giedd og Lenroot som omhandler pigernes neuropsykologiske funktion.**

\*National Institute of Mental Health, Bethesda, Maryland, USA.

1. Piger med et ekstra X kromosom har virkelig eksekutive funktions vanskeligheder. Nogle familier er måske kedede af at få denne information, men denne undersøgelse viser at pigerne har problemer. Det vil hjælpe med til at pigerne får adgang til vigtig og nødvendig hjælp.
2. Det er værd at bemærke at drengene og pigerne i undersøgelsen stort set har samme IQ, selv om drengene er ældre. Dette står i modsætning til Robinson, Bender & Linden's prospective undersøgelser fra Denver, hvor så vidt jeg husker pigerne havde lavere gennemsnit IQ resultater end drengene.
3. Både drengene og pigerne udviser eksekutive funktions svagheder, når de sammenlignes med børn med tilsvarende socioøkonomisk status. Det er et vigtigt resultat, fordi der er evidens for at hjerne og adfærdsdysfunktioner går op når socioøkonomisk status går ned.
4. Bemærk at pigerne havde nedsat funktion både i det verbale og ikke verbale domæne. Dette kan være en lettelse for forældre, som har kæmpet bravt, fordi de har fået at vide at deres døtre ikke svarede til triple X profilen, og at der må være noget andet i vejen.
5. Bemærk at gennemsnitsalderen på pigerne er 10 år.
6. Jeg håber at jeg hører et fælles (lettelsens) suk fra jer, når I får denne mail. Det bekræfter hvad vi hele tiden har vidst, der skal kræves bedre støtte til pigerne.

**Forfattere:** Lee, N., Wallace, G., Weddle, C., Liverpool, M., Clasen, L., Blumenthal, J., et al. (2009).

**Baggrund:**

Forskning tyder på at de neuropsykologiske fremtrædelsesformer (phenotypes) for Klinefelters (XXY) og triple x (XXX) syndromer er karakteriserede ved Eksekutive Funktions svagheder (Executive Function (EF) weaknesses)

EF har imidlertid ikke været undersøgt grundigt i større grupper af unge mennesker med XXY og XXX ved hjælp af laboratorie målinger og forælderapporterings målinger.

Her sigter vi efter at beskrive EF evnerne hos en store gruppe unge med XXY (n=59; gennemsnitsalder: 14+/- 5 år gennemsnit IQ: 98.65 +/- 15.63), og XXX (n= 37; gennemsnitsalder 10 +/- 5 år; gennemsnits IQ 94.78+/- 15.04) sammenlignet med to grupper af køns og alderssvarende typisk udviklede kontroldeltagere; den ene matchede på socioøkonomisk status og den anden matchede på IQ.

Begge grupper forventedes at udvise EF svagheder, især sammenlignet med den socioøkonomiske tilsvarende kontrolgruppe.

På baggrund af tidligere forskning, var det forventet at drenge med XXY ville have større EF svagheder med opgaver som stillede store verbale krav, mens pigerne med XXX forventedes at have EF svagheder både på det verbale og nonverbale domæne.

**Metode:**

Deltagerne løste EF opgaver (verbal fluency (hvor flydende er sproget) Trailmarking, Stocking of Cambridge [SOC], Rumlig arbejdshukommelse [SWM]) som en del af neuroimaging og neuropsykologiske studier af kønskromosom variation.

Forældrene udfyldte Behavior Rating Inventory of Executive Function (BRIEF).

**Resultater:**

SES-sammenlignelige kontrolgrupper var bedre end både XXY og XXX grupperne ved alle EF laboratorie tests. Når der blev sammenlignet med IQ kontrolgrupper, udviste XXY gruppen betydelige svagheder mht. flydende sprog og Trailmarking, mens XXX gruppen udviste betydelig svaghed ved SOC og SWM.

Begge grupper viste EF svagheder i forhold til det forventede på BRIEF.

**Konklusion:**

Disse resultater tyder på at begge grupper har EF svagheder; mønstrene i svaghederne er imidlertid forskellige. Ifølge forælderapporterne har begge grupper også EF svagheder/problemer i hverdagen. Disse resultater vil blive diskuteret i forhold til neuropsykologiske og neuroimaging studier af disse grupper.