



Tietolehtiset on tarkoitettu yleiskatsauksiksi johonkin tiettyyn oireyhtymään tai sairauteen, ne eivät korvaa perinnöllisyysneuvontaa tai erikoislääkärin konsultaatiota.

## 47,XXX (Kun tytöllä on ylimääräinen X-kromosomi)

Erikoislääkäri Maarit Peippo, Väestöliiton perinnöllisyysklinikka 30.3.2009

**Synonyymejä:** 47,XXX; 47,XXX-syndrooma; triple-X; Triple X syndrome; Triplo X syndrome; 47,XXX karyotype

Yhdellä tuhannesta vastasyntyneestä tytöstä on ylimääräinen X-kromosomi. Heistä vain noin joka neljännen arvellaan tulevan diagnosoiduksi tilan johtaessa harvemmin merkittäviin oireisiin. Tietoa ylimääräisen X-kromosomin vaikutuksesta tytön elämään on alkanut vähitellen kertyä vastasyntyneiden seulonnoissa XXX-tyttöiksi todettujen seurantatutkimuksista, joissa on raportoitu muutamia kymmeniä tällaisia tyttöjä. Viimeisimpien raporttien aikaan heistä vanhimmat ovat ehtineet nuoriksi aikuisiksi. Tässä olevat tiedot pohjaavat mainittuihin seurantatutkimuksiin.

### Mitä "XXX-tyttö" tarkoittaa?

Ihmisen perintötekijät eli geenit on pakattu solunsisäisiin kappaleisiin, joita sanotaan kromosomeiksi. Jokaisessa kehon solussa niitä on 46 eli 23 paria. Yksi pari on sukukromosomit. Naisen sukukromosomit ovat XX ja miehen XY. Naisen kromosomisto merkitään 46,XX ja miehen 46,XY.

Munasoluissa ja siittiöissä on kuitenkin vain 23 kromosomia eli yksi kustakin parista. Munasoluissa oleva sukukromosomi on aina X mutta siittiöissä joko X tai Y. Lapsi saa yhden sukukromosomin kummaltakin vanhemmaltaan, äidiltään X:n ja isältään joko X:n tai Y:n. Jos sikiö saa isältään X:n, hänestä tulee tyttö, jos taas Y:n, hänestä tulee poika.

Noin yhdellä 400 vastasyntyneestä on sukukromosomipoikkeavuus. Kolme X-kromosomia tytöllä (47,XXX) on niistä eräs. Eri tutkimuksista saatujen esiintyvyyyslukujen

perusteella voidaan XXX-tyttöjä arvioida syntyvän maassamme kolmisenkymmentä vuosittain.

### Mistä XXX johtuu?

Silloin tällöin sukusolumuodostuksen aikana sattuu solunjakautumisessa häiriö, jonka seurauksena valmiissa sukusolussa on yhden sijasta kaksi X-kromosomia. Kun hedelmöityksessä XX-sukusolu ja X-sukusolu aloittavat uuden ihmisen, syntyy XXX-tyttö.

Sukusolumuodostuksen aikana X-kromosomi kopioi itsensä. Kantasolun jakaantuessa alkuperäinen X irtaantuu kopiostaan ja kumpikin siirtyy omaan tytärsoluunsa. Kun irtaantuminen jää tapahtumatta, on tuloksena kaksi X-kromosomia sisältävä sukusolu.

Irtautumishäiriön perimmäistä syytä ei vielä tunneta. Millään ulkoisilla tekijöillä vanhempien elinolosuhteissa tai raskauden kuluksa ei ole havaittu olevan merkitystä sen enempää kuin vanhempien etnisellä taustalla tai sukulaisuudellakaan. Irtaantumishäiriö on tuntemattomasta syystä yleisempi munasoluissa kuin siittiöissä; noin 90 %:ssa ylimääräinen X on peräisin äidiltä.

### Onko XXX perinnöllinen?

XXX-kromosomipoikkeavuus ei ole perinnöllinen vaan XXX-tyttöjä syntyy täysin sattumanvaraisesti. XXX-naisten lapsista on vasta niukasti tietoja, jotka puhuvat sen puolesta, ettei riski kromosomipoikkeavuuteen tai vammaisuuteen olisi merkittävästi lisääntynyt. Koska joitain kromosomipoikkeava



vuoksia on raportoitu, voidaan sikiötutkimus tehdä XXX-äidin sitä toivoessa.

### **Aiheuttaako XXX sairauksia?**

XXX-tytöllä on kuvattu pieni määrä lähinnä virtsa- ja sukuelinten synnynnäisiä rakennepoikkeavuuksia, mutta käsitys on, ettei heillä ole elinepämudostumia enempää kuin väestössä yleensä. Erityistä sairastavuutta ei myöskään ole havaittu. Muutamien tavallista varhaisemmalla iällä ilmaantuneitten menopaussitapausten vuoksi on esitetty, että varhainen menopaussi voisi olla XXX-naisilla tavallisempaa kuin muilla.

### **Miten XXX vaikuttaa fyysiseen kehitykseen?**

XXX-tytöt ovat yleensä pitkäkasvuisempia kuin vanhempiansa pituudesta ennustaen olisi odotettavissa. Pituuskasvu nopeutuu tavallisesti leikki-ikästä alkaen. Aikuispituus osuu yleensä keskimittaan ja ylimmän kasvukäyrän väliin, mistään jättikasvuisuudesta ei ole kyse. Pään koko pituuteen nähden on pienehkö, mutta normaalirajoissa; asian huomaa yleensä vain tarkasteltaessa tytön kasvukäyriä.

XXX-tyttöjen murrosikäkehitys ja sukukypsyyden saavuttaminen tapahtuvat normaalisti kuten muillakin tytöillä. Sukupuolidentiteettiin tai sukupuolikäyttäytymiseen ylimääräinen X-kromosomi ei vaikuta. Alustavan käsityksen mukaan se ei vaikuta myöskään hedelmällisyyteen.

Liikunnan varhainen kehitys on jonkin verran jäljessä reilulla puolella XXX-tytöistä. Esimerkiksi kävelemään oppiminen tapahtuu keskimäärin vajaa 1,5-vuotiaana. Liikunta-suorituksiin ja käsinäppäryyteen vaikuttaa monella myöhemminkin lievä kömpelyys liikkeitten koordinoinnissa.

### **Miten XXX vaikuttaa henkiseen kehitykseen?**

Normaalikromosomiin sisaruksiinsa ja verrokkeihin nähden XXX-tytöt saavat

älykkyystesteissä 20-30 pistettä matalampia tuloksia. Heidän keskimääräinen älykkyysosamääränsä (ÄO) on 85-90, mutta vaihtelua on kuitenkin heikkolahjaisesta huippuälykkäiseen. Kehitysvammaisuutta (ÄO alle 65) ylimääräisen X:n ei ole havaittu aiheuttavan. XXX-tytön ollessa poikkeuksellisesti kehitysvammainen taustalta on etsittävä muuta syytä.

Noin kolmella neljästä XXX-tytöistä on merkittäviä pulmia kielellisessä kehityksessä, joka on usein jäljessä tytön muuta kehitystasoa. Puhumaan opitaan tavallista myöhemmin, puheilmaisu voi olla epäselvää ja sisällöltään niukkaa. Noin neljänneksellä voi vielä kouluikään tullessa olla huomattavia vaikeuksia puhekommunikaatiossa. Myös laajemmat oppimisvaikeudet ovat tavallisia ja avukseen suuri osa XXX-tytöistä tarvitsee puheterapiaa ja tuki- tai erityisopetusta.

Vasta pienestä joukosta peruskoulun päättäneitä XXX-tyttöjä on tietoja. Suurin osa heistä on sijoittunut käytännön töihin, osa on jatkanut opintojaan keskiasteen oppilaitoksissa tai korkeakoulussa.

XXX-tyttöjen persoonallisuudesta on vasta jonkin verran tietoja. Vaikutelmana on, että he ovat usein ikätoverihinsa verrattuna kypsymättömpiä, taipuvaisia alemmuuden tunteisiin ja heikkoon itseluottamukseen. Nämä piirteet saattavat johtaa eristäytymiseen, kiukunpurkauksiin, psykosomaattiseen oireiluun, esim. toistuviin vatsakipuihin tai joskus masentuneisuuteen. Vakavat käytöshäiriöt ja mielenterveyden ongelmat ovat kuitenkin harvinaisia. XXX-tytöt ovat usein tavallista herkempiä ympäristönsä paineille. Tämän vuoksi vakaitten ja turvallisten ihmissuhteitten merkitystä pidetään erittäin suurena XXX-tyttöjen myönteisen sosiaalisen kehityksen kannalta. Vanhempien tukea antava ja ohjaava sekä lapsen omana itsenään hyväksyvä suhtautuminen on oleellista. Aikuisina XXX-naiset näyttävät hyvin löytävän oman paikkansa, tuntuvat kompensoivan akateemisten taitojen puutetta hyvällä maalaisjärjellään ja perheellistyvät sisarustensa tavoin.



## Miten XXX-tyttöä hoidetaan?

XXX-tytöillä on saman verran ja samoja sairauksia kuin kromosomeiltaan normaaleillakin tytöillä ja niitä hoidetaan luonnollisesti aivan kuten muittenkin lasten vastaavia sairauksia. Mitään erityistä fyysistä sairastavuutta ei ylimääräinen X-kromosomi tytölle tuo.

Edellä mainitun psyykkisen herkkyyden vuoksi pidetään XXX-tytön myönteiselle kehitykselle tärkeimpänä hyväksyvää, turvallista ja rohkaisevaa kasvuympäristöä. Puheen- ja muun kehityksen pulmia ja oppimisvaikeuksia kuntoutetaan yksilöllisesti suunnitelluilla puhe-, fysio- ja muilla tarvittavilla terapioilla sekä sopivalla erityisopetuksella. XXX-tytön kuntoutus ei mitenkään eroa kromosomeiltaan normaalin, mutta samanlaisten kehitys- ja oppimis-pulmien kanssa painiskelevan lapsen kuntoutuksesta.

## Keille pitäisi kertoa tytön ylimääräisestä X-kromosomista?

Asian kertomisesta tytölle itselleen voidaan päättää yksilöllisesti. Yleinen käsitys kuitenkin on, ettei tiedon salaaminen liene viisasta. "Salaisuuden" olemassaolon tyttö itse ennen pitkää vaistoaa samoin kuin salaisuuteen liittyvän puhumiskiellonkin. Salaisuus alkaa helposti tuntua pelottavalta ja ahdistavalta. Tyttö voi kokea olevansa jotenkin kummallinen tai sairas, itse syypää poikkeavuuteensa ja pettäneensä vanhempiansa häneen kohdistuneet odotukset. Ellei tytölle anneta oikeaa tietoa, hän keksii sen itse. Mielikuvitus usein keksii totuutta pahempia selityksiä. Avoin ilmapiiri ja vastausten antaminen sitä mukaa kuin tyttö kysyy, auttaa häntä rakentamaan minäkuvaansa myönteisellä tavalla. Kromosomimuutoksen ilmitulo vahingossa saattaa olla syvästi loukkaava kokemus. Omaksumansa oikean tiedon avulla tyttö kykenee paremmin puolustautumaan ympäristön väärinkäsityksiltä.

Perheen sisällä avoimuus kromosomimuutoksesta on todennäköisesti hyväksi. Sen sijaan ei aina ole itsestään selvää, kertoako vai jättääkö kertomatta esimerkiksi opettajalle, terveydenhuollon ammattilaisille, sukulaisille tai kavereille. Paras lienee harkita asia tapauskohtaisesti. Näkökulmana voisi olla se, mitä hyötyä tytölle itselleen on siitä, että joku toinenkin tietää asian. Sitä voi pohtia esimerkiksi perheen tai tytön oman lääkärin, neuvolan psykologin tai muun asiaa tuntevan kanssa. Tyttö itse olisi hyvä ottaa kehitystasonsa sallimissa rajoissa keskusteluihin mukaan ja tehdä ratkaisut yhteisymmärryksessä hänen kanssaan. Aina olisi kuitenkin hyvä kertoa tytölle, ketkä kaikki asiasta tietävät.

## Yhteenveto

XXX-tyttö on rakenteeltaan ja ulkonäöltään täysin normaali, joskin hiukan pitkäkasvuinen. Hän saavuttaa normaalin sukukypsyuden. Hän tuskin on kehitysvammainen, mutta hänen älykkyytensä on jonkin verran matalampi kuin kromosomistoltaan normaalien sisarustensa. Hänellä on tavallista suurempi riski erityisesti puheenkehityksen mutta myös liikunnan kehityksen viivästymiseen ja oppimishäiriöihin. Näitä hoidetaan yksilöllisesti suunnitellulla kuntoutuksella ja erityisopetuksella kuten vastaavissa ongelmassa olevien kromosomeiltaan normaalienkin lasten kohdalla. Tukea ja virikkeitä antava sekä rohkaiseva kasvuympäristö on XXX-tytöille erityisen tärkeä, koska he ovat poikkeuksellisen herkkiä ulkoisille paineille. Yhdenkään yksittäisen XXX-pikkutytön, saatikka XXX-sikiön, tulevaisuutta ei ole mahdollista tarkasti ennustaa, sillä piirteitten ja ominaisuuksien vaihtelevuus XXX-tytöstä toiseen on kaiken kaikkiaan hyvin laajaa. Seurantatutkimuksista kertyneen alustavan tiedon perusteella näyttää siltä, että aikuisina XXX-naiset yleensä löytävät paikkansa yhteiskunnassa, perheellistyvät kuten muutkin ja ovat elämäänsä tyytyväisiä.



## Internet-sivuja ja kirjallisuutta

Sukukromosomipoikkeavien oma yhdistys  
Äksyt ry. <http://www.adhd-liitto.fi/Aksyt.htm>

Triple X Females - An orientation. Published  
by the Turner Center, Denmark.  
<http://www.aaa.dk/turner/engelsk/triplex.htm>

Bender BG, Harmon RJ, Linden MG,  
Robonson A. Psychosocial adaptation of 39  
adolescents with sex chromosome  
abnormalities. *Pediatrics*1995; 96:302-308.

Bender BG, Linden MG, Harmol RJ.  
Neuropsychological and functional cognitive  
skills of 35 unselected adults with sex  
chromosome abnormalities. *American  
Journal of Medical Genetics* 2001, 102:309-  
313.

Hamerton JL, Evans JA. Sex chromosome  
anomalies. Kirjassa "Genetics of  
developmental disabilities" (ed. Butler M,  
Meaney FJ). Taylor & Francis 2005, s. 585-  
650.

Harmon RJ, Bender BG, Linden MG,  
Robinson A. Transition from adolescence to  
early adulthood: adaptation and psychiatric  
status of women with 47,XXX. 1998 *Journal  
of the American Academy of Child and  
Adolescence Psychiatry* 37:286-91.

Linden MG, Bender BG. Fifty-one prenatally  
diagnosed children and adolescents with sex  
chromosome abnormalities. 2002, *American  
Journal of Medical Genetics* 110:11-18.

Ratcliffe S. Long term outcome in children of  
sex chromosome abnormalities. 1999,  
*Archives of Diseases in Childhood* 80:192-  
195.

Swerdlow AJ, Schoemaker MJ, Higgins CD,  
Wright AF, Jacobs PA. Mortality and cancer  
incidence in women with extra X  
chromosomes: a cohort study in Britain.  
2005, *Human Genetics* 118-255-260.

Väestöliiton perinnöllisyysklinikka  
(09) 6162 2246  
Fredrikinkatu 47 A, 3. krs  
PL 849, 00101 Helsinki  
[med.genet@vaestoliitto.fi](mailto:med.genet@vaestoliitto.fi)  
[www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys](http://www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys)