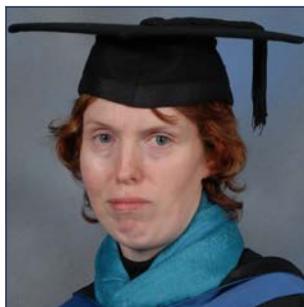


Unique[™]

Triple X



Triple X

El Triple X es una condición genética que sólo afecta a las chicas. Mujeres y niñas con Triple X tienen un cromosoma X extra.

La mayoría de las personas tienen 46 cromosomas, compuestos por ADN superenrollado, a lo largo del cual, se ubican los genes que ordenan al cuerpo que se desarrolle y funcione correctamente. Hay 22 pares de cromosomas numerados del 1 al 22 y otros dos cromosomas más, los sexuales.

En los hombres, los cromosomas sexuales son diferentes entre sí: uno se llama X y el otro se llama Y, por lo que generalmente, los cromosomas masculinos se designan como 46,XY. Las mujeres en cambio, normalmente tienen dos cromosomas X y se designa como 46,XX. Aquellas mujeres con Triple X tienen un cromosoma X extra, es decir, tres cromosomas X en total y se nombra como 47,XXX.

¿Qué frecuencia tiene el Triple X?



Aproximadamente, una de cada 1000 mujeres tiene Triple X. En base a esta cifra, en 2011 se estima que cerca del 3½ millones de niñas y de mujeres en todo el mundo tienen un cromosoma X extra. La gran mayoría de ellas - quizá el 90 por ciento - no saben que tienen ese cromosoma extra. En el Reino Unido se estima que unas 30.500 mujeres tienen Triple X.

En Estados Unidos, se estima que unas 153.000 niñas y mujeres tienen Triple X. En Australia casi 10.600 mujeres tienen Triple X. Cuando se escribió esta guía de información, *Unique* tenía alrededor de 125 miembros con Triple X, desde bebés hasta una mujer de 64 años de edad. Hay otros grupos de ayuda en Internet específicos de Triple X. Algunos de ellos se enumeran en la parte posterior de esta guía de información.

Mosaico Triple X

La mayoría de las mujeres y niñas con Triple X tienen un cromosoma X en todas las células de su cuerpo. Pero, algunas mujeres y niñas - 20 de los 120 miembros de *Unique* - tienen algunas células de su cuerpo con tres cromosomas X y algunas células con un número diferente de cromosomas X. Esto se llama mosaicismo. El mosaicismo puede cambiar los efectos del triple X.

47,XXX/46,XX Generalmente hablando, los efectos del triple X son más leves, disminuidos por la presencia de células con un número normal de cromosomas X en algunos tejidos de su cuerpo.

45,X/47,XXX Esto es esencialmente un mosaico tipo síndrome de Turner (TS), aunque la presencia de células con un cromosoma X extra generalmente generará unas características moderadas de TS, especialmente si la proporción de células con 47,XXX con respecto a las células con 45,X, es alta.

47,XXX/48,XXXX Generalmente hablando, una mujer o niña con estos cromosomas manifestará aspecto de Triple X (47,XXX) y tetrasomía (48,XXXX). Pero, dado que existe una gran variación de gente con ambas condiciones, las mujeres y niñas con esta forma de mosaicismo también mostrarán una gran variación. *Unique* tiene una guía separada de tetrasomía X.

Información sobre Triple X

Conocemos el síndrome Triple X gracias al estudio de niñas y mujeres que se sabe que tienen un cromosoma X extra. En 1960, se analizaron los cromosomas de casi 200.000 bebés femeninos recién nacidos de seis centros mundiales y a aquellos bebés femeninos con triple X se les realizó el seguimiento clínico, durante más de 20 años en algunos lugares.

Estas niñas y mujeres son la mayor fuente de lo que conocemos sobre el Triple X. La información obtenida de estudiar a estas niñas a medida que crecían es imparcial porque se les investigaba en primer lugar en un estudio general y no porque tenían problemas. Sin embargo, el número de chicas a las que se les hizo el seguimiento, especialmente durante el período de adulto, fue muy bajo. Por ejemplo, en el centro de Edimburgo solo 16 mujeres con Triple X seguían siendo estudiadas en 1999. Además, las condiciones sociales han cambiado bastante desde 1960.

Hoy en día, hay dos vías por las cuales normalmente, se detecta el cromosoma X extra.

A una mujer embarazada se le realiza la amniocentesis normalmente, cuando es una mujer añosa: esta información de este grupo de mujeres también es imparcial. Además, se investiga al bebé, a la niña o a la mujer cuando presenta problemas en la salud o en el desarrollo: esta información está inclinada a las anomalías.

Esto no da un informe verdadero de cómo el Triple X generalmente, afecta a las niñas y a las mujeres. Pero esta información puede ser de ayuda a las familias.

Fuentes

La información contenida en esta guía proviene de la literatura médica, de un estudio reciente en el Reino Unido sobre el desarrollo de niños con un cromosoma extra (estudio DIESC), de *Unique* y de una encuesta de 43 familias diagnosticadas antes del nacimiento por el grupo de apoyo de Triple X en el Reino Unido en colaboración con la Dra. Shirley Ratcliffe, especialista en anomalías cromosómicas sexuales.

Bibliografía

El texto contiene bibliografía de la literatura médica. Se facilita el primer autor y la fecha de publicación para permitirle buscar los resúmenes o los artículos originales en Internet a través de Pubmed (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed).

Si lo desea puede obtener los artículos desde *Unique*. La guía se basa particularmente en Un análisis de la trisomía X (47, XXX) por la Dra. Nicole Tartaglia y colaboradores y publicado en la revista *Orphanet* de las enfermedades raras en 2010 (doi: 1186/1750-1172-5-8). Esta es una guía valiosa y completa y está disponible para cualquiera en Internet a través de PubMed. La guía también se basa en el Síndrome de triple X: una revisión de la literatura por un psiquiatra, el Dr Maarten Otter y colaboradores, publicada en la revista *European Journal of Human Genetics* en 2009 (doi: 10.1038/ejhg.2009.109) (Otter 2009).



Típicas características del Triple X

Triple X afecta a las distintas mujeres de forma diferente. Mientras algunas apenas están afectadas, otras pueden tener problemas obvios y significativos. Las características más típicas son las siguientes:

- Retraso en el habla.
- Necesidad de ayuda extra durante el aprendizaje.
- Crecimiento rápido de los 4 a los 13 años con piernas especialmente largas.

Vulnerabilidad ante las dificultades de hacer amigos en el colegio que posteriormente se

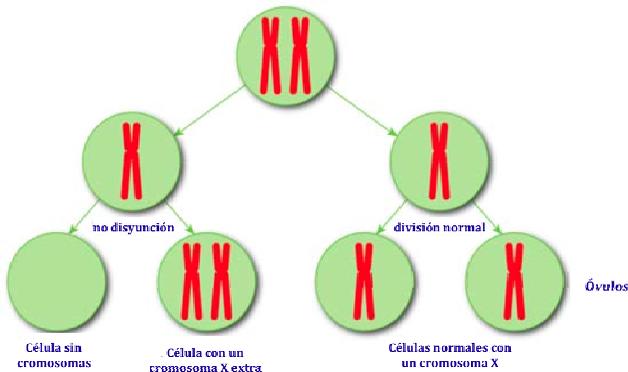
- normaliza en la adolescencia.
- Elevada vulnerabilidad ante el estrés y comportamiento social.
- Retraso leve en el desarrollo físico.



¿Cuáles son la causas del Triple X?

En la mayoría de los casos, no se sabe cuales son las causas del síndrome de Triple X. Las chicas normalmente heredan un cromosoma X de su padre y otro de su madre. Las chicas con Triple X pueden heredar un cromosoma X extra de cualquiera de los progenitores pero es más común heredarlo de la madre. Estudios recientes mostraron que la media de edad de madres con un bebé con triple X fue de 33 años, que es superior a la media poblacional (Otter 2009). No obstante, la mayoría de los bebés con Triple X nacen de madres más jóvenes.

¿Cómo suceden las no disyunciones?



Cuando se forman los óvulos, los pares de cromosomas se dividen generalmente de tal forma que cada célula tiene un cromosoma X. Los errores durante la división celular pueden originar que dos cromosomas X acaben en una célula germinal. Este tipo de error es conocido como no disyunción. Cuando el espermatozoides portador de su propio cromosoma X lo fecunda, el cigoto (óvulo fecundado por espermatozoides) se desarrollará en un bebé con tres cromosomas X. En aproximadamente 1/5 de todos los casos, el error ocurre justo después de la fecundación durante la formación de las primeras células que forman un embrión, luego un feto y posteriormente, un bebé (Tartaglia 2010).

¿Es culpa mía?

No. Triple X es un suceso aleatorio. No se conocen los factores ambientales, alimenticios, laborales o del estilo de vida que causen diferencias en los cromosomas sexuales como el síndrome Triple X. No hay nada que hiciste antes de que te quedaras embarazada o durante el embarazo que provocase el Triple X. Tampoco hay nada que pudieras haber hecho para evitarlo.

Diagnóstico

La mayoría de las niñas y mujeres con Triple X nunca sabrán que tienen un cromosoma X extra. Cuando se detecta, en las mujeres embarazadas, se suele descubrir el cromosoma X extra durante la realización de las pruebas prenatales para otras anomalías cromosómicas como el síndrome de Down.

El cromosoma X extra suele detectarse después del nacimiento, cuando se analizan los cromosomas debido a alteraciones en las características físicas o en el desarrollo. En las chicas con Triple X, los signos pueden ser tan sutiles que se llega al diagnóstico tardío.



Pronóstico

La mayoría de las mujeres y niñas con Triple X llevan vidas normales. Van a escuelas normales, tienen trabajo e hijos y llegan a la vejez.

Hay algunas diferencias entre niñas con Triple X y chicas con dos cromosomas pero en su mayor parte las diferencias son las que verías como parte de la variación normal entre individuos.

Bebés

Normalmente, los bebés con Triple X parecen perfectamente normales sin nada que sugiera un cromosoma X extra. Un bebé típico con 47 XXX pesa unos 3 kg de media (6 libras y 10 onzas), que son 400-500 g (14-18 onzas) menos que un bebé con dos cromosomas X (Otter 2009). El tono muscular puede ser ligeramente menor de tal manera que los bebés parecen bastante flojos al sostenerlos.

De media, los bebés sonrieron a los dos meses, siendo la sonrisa más temprana al mes de edad y la más tardía a los seis meses (Triple X grupo 2006).

La mayoría de los bebés fueron amamantados y ninguno necesitó alimentación asistida (Triple X grupo 2006).

En movimiento

Las chicas con Triple X pueden tardar un poco en gatear y en dar sus primeros pasos. Pero, hay una gran variación entre individuos. Las chicas con Triple X gatean normalmente aproximadamente a los 10 meses (varían desde los cinco a los 20 meses) y dan sus primeros pasos alrededor de los 36 meses (Triple X grupo 2006; Tartaglia 2010). A pesar del posible retraso inicial al alcanzar la edad escolar, muchas chicas con Triple X participan en deportes y forman parte de equipos (Pennington 1980; Linden 2002; DIESC 2009).

Subyacente al leve retraso en muchos casos se detectan problemas de coordinación motora (Otter 2009) y en algunos casos, persistencia del bajo tono muscular e hiperlaxitud articular). De entre las 24 chicas de edades comprendidas entre 0 y cinco años, un cuarto de ellas tenían bajo tono muscular en diferentes partes del cuerpo. De ellas cuatro con hiperlaxitud articular y bajo tono muscular, tres comenzaron a andar tarde, dando sus primeros pasos después de los 18 meses. De entre las 25 chicas de edades comprendidas entre los seis a 10 años, 10 de ellas tuvieron hipotonía (bajo tono muscular) en diferentes partes del cuerpo. En el grupo de edad de los 11 a los 16 años, 3/17 de las chicas tenía pared abdominal débil, generando un estómago protruyente (Triple X grupo 2006).



Chicas en movimiento

Arriba a la izquierda a los 5 años

Abajo a la izquierda a los 9 años

En el centro a los 7 años

A la derecha a los 11 años

Otros estudios han observado que las chicas se cansan más fácilmente (Otter 2009). Se han observado dificultades en la planificación de movimientos y esto provoca problemas en las secuencias de músculos complejos que son los que se necesitan para el deporte. De todos modos, las chicas generalmente encuentran que la coordinación motora gruesa (movimiento) y fina (mano-ojo) parece que se conserva bien (DIESC 2009; Otter 2009; Salbenblatt 1989). Algunos estudios más exhaustivos han reportado una coordinación motora fina bien conservada con una buena integración motora sensorial (Linden y Bender 2002; Salbenblatt 1989; Robinson 1990). El 25 por ciento de las familias comunicaron a los investigadores del DIESC que su hija era buena para el deporte. Las familias dijeron a los investigadores que al continuar sus hijas con sus actividades, generaban fuerza muscular y disfrutaban de las actividades como nadar, bailar o montar a caballo.

Sin embargo, las chicas descubrían que sus capacidades motoras gruesas eran peores que las de sus hermanos. La caligrafía puede ser mala, o a la hora de usar los cubiertos pueden ser descoordinadas o torpes.

El comportamiento corriente

A muchas chicas con Triple X se les quita más tarde el pañal. Lo consiguen aproximadamente a los 36 meses como media, (variando de los 12 meses a los 10 años) limpiando y secándose a los cuatro años. La sequedad nocturna surge normalmente al 4º año, como media a los 44 meses, pero el rango es amplio, de los 18 meses a los 6 años (Triple X grupo 2006).



16 años

El estudio DIESC descubrió que las chicas con Triple X eran tan buenas como sus hermanas a la hora de entender el dinero, el tiempo y en el uso del ocio y tiempo libre (DIESC 2009). Las chicas con XXX saben que las tareas diarias les resultan más difíciles que sus hermanos pero aun así lo hacen dentro del rango esperado para su edad.

Aprendiendo a hablar

Las chicas con Triple X son generalmente un poco más tardías a la hora de empezar a hablar pero acaban consiguiéndolo dentro del rango esperado para su edad. Generalmente, ellas dicen sus primeras palabras normalmente en su primer cumpleaños o poco después y sus primeras frases suelen formularlas en su segundo cumpleaños.

Alrededor de la mitad de las chicas muestran retraso en el entendimiento y en el habla y tres cuartas de las chicas en edad escolar tienen muchas dificultades con el lenguaje. Los estudios sugieren que entre el 40-90 por ciento de las chicas mejoran con el logopeda. La mejor edad para empezar con la terapia no es exacta pero algunos dicen que cuanto más temprano mejor, ya que una intervención temprana no supone ningún daño y puede hacer bien (Linden 2002; Triple X grupo 2006; Otter 2009; Tartaglia 2010).



5 años

Les resulta difícil recuperar las palabras tanto si están bajo límite tiempo como si no. Comparando con sus hermanos, ellos usan sintaxis menos complejas a una edad similar y tienen menor comprensión del significado. El cromosoma X extra parece no afectar otros aspectos de la comunicación, como el interés y comunicación no verbal. El estudio DIESC detectó que a las chicas con 47,XXX parece que les resulta difícil algunos aspectos estructurales del lenguaje como la expresión o comprensión de frases complejas. Ellas no tienen dificultades particulares en aspectos del lenguaje como expresar cosas adecuadamente, respetar turnos etc.

Las familias dicen que sus hijas son habladoras pero tienen un vocabulario ligeramente más limitado que sus hermanos (DIESC 2009). De 25 chicas de entre seis y 10 años, casi la mitad tenían retraso en el habla. De 17 chicas de entre 11 y 16 años, solo dos

tuvieron terapia con el logopeda (Triple X grupo 2006).

Las familias que participaban en un día de estudios de *Unique* dijeron que cantar, la repetición y la música con ritmo ayudan al habla. Algunas personas dijeron que sus hijas eran hipersensibles a los ruidos elevados (*Unique*).

El colegio y el aprendizaje

Al casi el 70 por ciento de las chicas con 47,XXX les va bien en los colegios corrientes, aunque la mayoría tienen clases personalizadas, generalmente para la lectura, pero es posible que también necesiten alguna ayuda extra en otras asignaturas como matemáticas.



12 años

Pueden necesitar ayuda en los primeros años y parece que si se proporciona el apoyo adecuado en los primeros años los niveles escolares se equiparan en la adolescencia (Triple X grupo 2006; Otter 2009).

El estudio de DIESC detectó que el 55 por ciento de las chicas diagnosticadas antes del nacimiento o posterior a su primer cumpleaños no tenían del todo problemas en el colegio. De aquellas diagnosticadas más tarde (esto es más probable que sea una muestra sesgada), el 18 por ciento no tenía dificultades de aprendizaje en la escuela. La mayoría de las familias dice que sus hijas disfrutaban el colegio y a muchas chicas les gustan

particularmente deletrear y las matemáticas.

Al más del 30 por ciento de las chicas diagnosticadas antes del nacimiento les declararon la necesidad de educación especial, pero muy pocas asistieron a colegios o servicios especiales. Esto sugiere que cualquier dificultad que experimenten con el aprendizaje es relativamente leve (DIESC 2009).

En general, el estudio DIESC mostró que aproximadamente, al 14 por ciento de las chicas cuyo 47,XXX fue diagnosticado antes del nacimiento o en los primeros años de vida, les declararon la necesidad de educación especial. De las diagnosticadas más tarde, al 50 por ciento les declararon la necesidad de educación especial. Las chicas con Triple X generalmente, tienen ligeramente más dificultad de lo normal en leer y escribir. En las clases personalizadas, normalmente se superan esas dificultades y el estudio DIESC publica que las chicas mostraron buenas capacidades de lectura y escritura.

Sin embargo, es posible que puedan tener ciertas dificultades. Las chicas con Triple X parecen tener dificultades particulares en la concentración y en la atención, pero esa dificultad no se convierte en inquietud o en hiperactividad.

Es decir, su concentración pueden vagar fácilmente y pueden tener más dificultad de lo esperado realizando tareas que llevan a una conclusión (DIESC 2009; Tartaglia 2010). Las chicas con Triple X también pueden tener dificultad recordando lo que han aprendido recientemente y pueden necesitar que la información sea repetida varias veces para fijarla en su memoria (Triple X grupo 2006).

Cuando las chicas con Triple X han hecho pruebas de inteligencia, sacan 20 puntos menos que otras en pruebas verbales y aproximadamente 15 puntos menos en las pruebas de rendimiento. Alrededor del 60 por ciento de las chicas tienen un coeficiente intelectual (IQ) de 90 pero hay peores tendencias en las pruebas verbales y solo el 30 por ciento de las chicas llegan a 90 en las pruebas de IQ verbales. Tal diferencia es común entre hermanos y hermanas. Pero una chica con Triple X es probable que conozca que le cuesta un poco más algunos aspectos de aprendizaje. Esto puede afectar a la confianza en sí misma pero mejorará una vez que deje el colegio (Otter 2009).

El colegio y los amigos

Las familias describen a las chicas con Triple X como muy cariñosas y amables. Ellas cuidan especialmente a los animales y a los niños más pequeños. A muchas las describen como chicas con gran sentido del humor y la mayoría tienen buenos amigos. Sus habilidades sociales generalmente, se encuentran dentro del rango esperado para su edad. Conocen a otras personas, tienen buenos modales, hacen frente a los cambios y conocen el peligro con solamente ligeras diferencias entre su comportamiento y el de sus hermanos. También muestran buenas habilidades interpersonales, una buena comprensión de las emociones y un conocimiento de cómo funciona la amistad. Pero algunos padres han comentado que sus hijas tienden a colmar a otros de cariño (DIESC 2009).

A algunas chicas con Triple X les parece difícil hacer amigos en el colegio. Esta dificultad puede empezar temprano, en preescolar, y las chicas pueden parecer inmaduras.



El día de la Graduación
Casi al 70 por ciento de las chicas les va bien en la escuela



Amable y cariñosa



Buenas habilidades interpersonales

Las primeras dificultades con el lenguaje pueden deberse a las dificultades de algunas chicas a enfrentarse a hacer amigos. Generalmente, ellas tienen buenas amistades con los adultos. Pero 11/25 chicas de edades entre seis y

10 años tuvieron problemas en relacionarse con otros niños y 16 chicas en dicho rango de edad eran muy tímidas (Triple X grupo 2006). Les puede faltar confianza en sí mismas porque saben que les cuesta hacer cosas que otros hacen fácilmente. Pero parece que superan

dichas dificultades y se ha descrito que son populares y que caen bien. De todos modos, en el estudio DIE SC, un grupo pequeño de padres dijeron que estaban preocupados de que sus hijas pudieran ser intimidadas en el colegio. Alrededor de los 11 años parece que es un periodo difícil para la socialización, ya que las chicas juegan de una manera que sus compañeros lo encontrarían infantil. Según van madurando, sus habilidades sociales mejoran ya que se observan mejores habilidades sociales en chicas mayores, especialmente si se han diagnosticado pronto (Bender 1995; Linden 2002; DIE SC 2009; Otter 2009).

Mientras tanto, las familias dicen que premiar a sus hijas por los esfuerzos (como sus bonitas y largas piernas), les ayuda a su confianza.

¿Crecerán de forma normal?



Piernas largas y delgadas:

6 años (izquierda) y 12 años (derecha)

Generalmente, las chicas crecen en un rango normal hasta los cuatro años, posteriormente crecen rápido hasta la pubertad. Algunas chicas entre cuatro y ocho años con Triple X crecen más rápidamente que sus compañeras de clase y amigas, especialmente sus piernas. Ellas están generalmente en el primer cuartil de altura en las chicas. Pero el aumento de peso es menor que la altura, así que generalmente son delgadas. Tienen un retraso óseo hasta los 7-10 años. Estas diferencias son menos obvias en la adolescencia (Otter 2009).

Se han descrito dolores en 12/20 chicas en el día del estudio *Unique* (*Unique*).



Crecimiento: 15 años (izquierda), 17 años (centro izquierda) y 18 años (centro derecha e izquierda)

Pubertad y la menstruación

La pubertad normalmente empieza aproximadamente en el tiempo esperado, con el desarrollo de los pechos a partir de los 11 años (quizá seis meses más tarde que otras chicas) y los periodos empiezan entre los 10 y 15 años.

Comportamiento y humor



Hay discrepancias evidentes sobre algunos aspectos de comportamiento de chicas y mujeres con Triple X. El estudio DIESC 2009 no encontró evidencias de un mayor comportamiento oposicional en chicas con 47 XXX diagnosticadas tempranamente o antes del nacimiento comparandolo con el de sus hermanas. Esta situación es más compleja en cuanto a la ansiedad: chicas diagnosticadas tardíamente eran más ansiosas que sus hermanas y las chicas más mayores eran más ansiosas que las más jóvenes, aunque algunas chicas (diagnosticadas temprano o tarde) alcanzaron el umbral de ansiedad para la preocupación clínica. Otros investigadores descubrieron que las chicas y mujeres con Triple X pueden volverse fácilmente ansiosas, con aislamiento social, ansiedad de separación una ansiedad generalizada acusada. También se ha visto que, una relativa inmadurez social comparada con sus compañeros junto con sus otros problemas puede hacer que algunas niñas sean vulnerables a la presión social y a la victimización (Bender 1999; Tartaglia 2010). Algunos investigadores han descubierto gran número de mujeres con depresión (Harmon

1998; Bender 1999). Hay una incidencia ligeramente aumentada de dificultades en la atención, trastorno de déficit de atención y trastorno conductual (Pennington 1982; Robinson 1990).

El estudio DIESC también detectó que las chicas Triple X tenían más probabilidades de mostrar, dificultades en el comportamiento e hiperactividad, pero solo el 15 por ciento de ellas llegaban a niveles que causaban cierta preocupación. La hiperactividad solo se encontró en aquellas chicas que habían sido diagnosticadas después de su primer cumpleaños (esto es un grupo sesgado) y en este grupo las dificultades parecieron mayores en las chicas más mayores que en las más pequeñas. Descubrieron que las chicas eran más propensas que sus hermanos al mal comportamiento como los berrinches, la tozudez y ser fácilmente influenciadas (DIESC 2009).

Algunos estudios han descubierto que las chicas son particularmente sensibles al estrés en la vida familiar. Necesitan el apoyo de los padres más tiempo que otras chicas (Otter 2009). Las enfermedades psicológicas se han demostrado que son más comunes en las adultas pero responden bien a los tratamientos estándares. Esto se confirma mediante los hallazgos del grupo Triple X que observaron que 2 de 13 adolescentes decían tener depresión (Triple X grupo 2006). Los datos obtenidos del estudio DIESC también mostraron que las chicas con Triple X tenían más probabilidad que sus hermanas de ser sentimentales (cambios de humor, ataques de temperamento, lloro frecuente, preocupación alta, tristeza frecuente) y aquellas diagnosticadas después de su primer cumpleaños (el grupo sesgado) también mostraban una tendencia a las dificultades psicosomáticas como sentirse cansado todo el tiempo o quejarse frecuentemente por achaques físicos. Los tratamientos médicos son similares a otras chicas y mujeres pero se recomiendan bajas dosis iniciales (Tartaglia 2010). La encuesta del grupo Triple X mostró que 16/43 chicas eran tímidas cuando empezaban parvulitos o primaria. La encuesta también observó que a 10/25 chicas de edades entre 6 y 10 les gustaba la rutina o les desagradaba los cambios en su rutina (Triple X grupo 2006).

Edad Adulta

Muchas mujeres con Triple X continúan con la educación más avanzada después de la escuela. Ellas van a ocupar puestos de trabajo de todos los niveles de la sociedad. Por lo que sabemos hasta el momento, muchas van a trabajos de tipo práctico y solidario, incluyendo el cuidado de niños y mayores. Hay algunas evidencias de adultas teniendo problemas en establecer una relación satisfactoria y algunas mujeres siguen teniendo problemas de baja autoestima (Otter 2009).

Tener descendencia

Parece que la mayoría de las mujeres con Triple X no tienen problemas en quedarse embarazadas y pueden esperar tener niñas sanas, aunque no se han llevado a cabo estudios de fertilidad en las Triple X. El cromosoma X extra no suele ser transmitida a sus hijos (Tartaglia 2010).

Una mujer con Triple X puede solicitar ser referidas a consejo genético antes de quedarse embarazada. Si quiere estudios prenatales de su bebé, también podrían ser solicitados. Sin embargo, la prueba triple y las pruebas de tempranos a partir de sangre de embarazada hasta el momento no detectan si tiene un cromosoma X extra, así que la prueba invasiva sería necesario tal como la biopsia corial o la amniocentesis (se examinan las células de la placenta o del líquido alrededor del bebé) (Otter 2009).

Menopausia temprana

El fallo ovárico precoz (POF) parece ser algo más frecuente que en la población general. Las causas se han descrito en la literatura médica variando entre edades comprendidas entre los 19 a los 40 años pero nadie sabe todavía qué frecuente POF es en el Triple X. En un alto

13 porcentaje de los casos, las mujeres con POF tienen una enfermedad autoinmune (Otter 2009; Tartaglia 2010).

Cuando esto ocurre, una mujer de 20, 30 o 40 y pocos años empieza a tener periodos irregulares y puede perderlos en pocos meses. El suministro de óvulos a los ovarios se detiene antes de los esperado para la edad de la menopausia y las ovarios generalmente paran de funcionar. La razón por la que esto puede pasar en algunas mujeres con Triple X no se conoce con certeza pero teóricamente es posible que ya que la mitad de los óvulos de una mujer con Triple X se espera que tengan un cromosoma X extra, probablemente éstos se mantengan al margen.



Notificaciones sobre los problemas físicos y clínicos

Dolores abdominales no orgánicos

Un cuarto de chicas y mujeres jóvenes experimentan dolores abdominales de los cuales no se encuentra la causa física (Otter 2009). Esto se confirmó en la encuesta del grupo Triple X, que detectaron dolores estomacales declarados por 14/43 familias (Triple X grupo 2006). Pero el estudio DIESC arrojó un idea diferente sobre esto, encontrando que solo el grupo sesgado que son las chicas diagnosticadas después de su primer cumpleaños, tenían una tendencia mayor a la queja a los achaques físicos comparando con sus hermanas. Esto no sucedía en las chicas diagnosticadas más temprano o antes del nacimiento (DIESC 2009).

Curvatura espinal

La curvatura espinal es probablemente más frecuente entre los adolescentes, especialmente el encorvarse hacia delante (Otter 2009). Esto no se confirmó en la encuesta del grupo Triple X (Triple X grupo 2006). Sin embargo, las chicas altas que no les gusta destacar, se agachan para ocultar su altura.

Estreñimiento

La encuesta Triple X halló que el estreñimiento era relativamente más común, declarado por 15/43 familias con una hija menor de 20 (Triple X grupo 2006).

Problemas dentales

Las investigaciones en el desarrollo dental de chicas con Triple X es escasa. El estudio *Unique* encontró que 14/20 familias dijeron que su hija tenía algún tipo de problema dental. Los problemas descritos incluyen pobre formación del esmalte, caries y necesitan un revestimiento de flúor.

Tracto urogenital

Las malformaciones genitourinarias y del riñón pueden ser ligeramente más frecuente en chicas con Triple X. Sería lógico escanear prenatalmente el tracto genitourinario con especial atención (Otter 2009; Tartaglia 2010). Sin embargo, la encuesta Triple X no encontró evidencias de anomalías en 43 chicas diagnosticadas prenatalmente, aunque una tubo una membrana sobre la vagina, una nació con un único riñón y otra es propensa a infecciones urinarias (Triple X grupo 2006).

Ataques y Electroencefalogramas (EEG) anormales

Algunos autores han sugerido que en una minoría de chicas, se detectó EEGs (electroencefalogramas-registros de los patrones de actividad cerebral a partir de pequeñas señales eléctricas del cerebro) y ataques. El tratamiento con antiepilépticos fue efectivo (Otter 2009; Tartaglia 2010).

Tomografías

Dos pequeños estudios de seguimiento a mujeres a partir de grupos de recién nacidos de 1960 revelaron que sus cerebros eran de media más pequeños que los de las mujeres sin Triple X. Uno de los estudios también encontraron focos de materia blanca en el cerebro de aproximadamente un cuarto de las niñas y mujeres con Triple X. No está claro lo que este hallazgo significa (Tartaglia 2010).

Problemas Cardíacos

Se han descrito problemas cardíacos, incluyendo agujeros entre las cámaras cardíacas superiores e inferiores (defectos en el septo atrial o ventricular), estenosis pulmonar (la

entrada de la arteria que lleva la sangre a los pulmones es anormalmente estrecha) y coartación aórtica (la aorta que lleva la sangre del corazón al resto del organismo es estrecha) (Tartaglia 2010).

Exploración y manejo de chicas y mujeres con Triple X

No existe un consenso entre doctores de si las chicas o mujeres con Triple X deberían tener evaluaciones médicas regulares o no. Los aspectos del esquema siguiente fueron sugeridos por el Dr Maarten Otter (Otter 2009) y la Dra Nicole Tartaglia. Sobre el desarrollo y el aprendizaje, la Dra Tartaglia avisa: 'Si hay problemas en el desarrollo y dificultad en la educación, debería ser dirigido inmediatamente más que esperar a ver, ya que es improbable que mejores o alcance a otros sin intervención dirigida y retrasar el tratamiento puede llevar a peores resultados' (Tartaglia 2010).

Prenatal	Atención al tracto genitourinario mientras se realiza el análisis
Neonatal	Exploraciones pediátricas normales
Preescolar	Estudios del EEG tal y como indica la historia médica Evaluación cardíaca Ecografía del riñón Evaluación del desarrollo de la comprensión: análisis por un pediatra del desarrollo o un neurólogo pediátrico que se centre en el desarrollo del lenguaje, social y motor Análisis ocular Análisis de la dicción y del lenguaje Estudio de las necesidades de aprendizaje Ayuda individual y familiar en casa y en la escuela
Primaria	Repetir la EEG si se hallaron anomalías en la EEG preescolar Análisis ocular Análisis auditivo Análisis del funcionamiento social Evaluación multidisciplinaria para identificar fuerzas y debilidades, intervenciones Evaluación de las necesidades de aprendizaje y educacionales Ayuda individual y familiar en casa y en la escuela
Secundaria	Análisis del funcionamiento social Evaluación de las necesidades de aprendizaje y educacionales Ayuda individual y familiar en casa y en la escuela
Egresados escolares	Evaluación física si se manifiestan síntomas Estudio ocupacional y apoyo si lo necesita
Adultos	Evaluación física si se manifiestan síntomas Evaluación psicológico y psiquiátrico si se manifiestan los síntomas.



Ayuda e Información

**Grupo de Ayuda de las Enfermedades Cromosómicas Raras
(Rare Chromosome Disorder Support Group)**

PO Box 2189

Caterham

Surrey CR3 5GN,

Reino Unido (UK)

Teléfono/FAX: +44 (0) 1883 330766

info@rarechromo.org

www.rarechromo.org

**Unique es una organización benéfica sin financiación gubernamental, subsistiendo de las donaciones y becas. Si puedes ayudar con tu trabajo de cualquier forma, aunque sea pequeña, por favor haz una donación a través del email: <http://www.rarechromo.org/html/MakingADonation.asp>
Por favor, ¡ayúdanos!**

En el Reino Unido:

Triple X Family Network Support Group

32 Francemary Road

London SE4 1JS

+44 (0) 20 8690 9445

helenclements@hotmail.com

También por:

www.triplo-x.org

www.triplo-x-syndroom.nl

Unique menciona proporciona foros de otras organizaciones y páginas webs que ayudan a familias que buscan información. Esto no implica que aprobemos el contenido o que tengamos responsabilidad alguna de ello.

Este folleto no sustituye la atención médica personal. Las familias deben consultar un clínico médicamente cualificado en todas las materias relacionadas con el diagnóstico genético, en el manejo de pacientes y en sanidad. Hasta el momento, esta es la mejor información disponible y ha sido verificada por el Profesor Maj Hultén, Profesor de Genética Reproductiva, Universidad de Warwick, y por Dr Gaia Scerif, Departamento de Psicología Experimental, Universidad de Oxford 2009. PM. Actualizado 5/2011. Traducción: Mónica Martínez-García, PhD-Student del área de Genética y Genómica del IIS-FJD, Madrid, Spain.

Copyright © Unique 2009, 2011