47 XYY syndrom

Tilhører gruppen kjønnskromosomforstyrrelser

Gutter og menn med diagnosen er uten dysmorfe ansiktstrekk og har ingen hormonelle eller fertilitetsproblemer. De er lange av vekst og har ofte lærevansker og emosjonelle problemer, artikulasjonsvansker, språkvansker og redusert hørselshukommelse. Motorisk utvikling kan være forsinket. IQ er som regel normal.

Forekomst

Tilstanden forekommer hos 1 pr 840 – 1000 levende fødte gutter.

Årsak

Tilstedeværelse av et ekstra Y-kromosom er fastslått, men direkte årsak er ikke sikker.

Arvelighet

Tilstanden forekommer vanligvis sporadisk, men i svært sjeldne tilfeller kan det forekomme arvegang fra far til sønn.

Symptomer, komplikasjoner og forløp

Gutter og menn med diagnosen har ingen store utseendemessige trekk. Dette medfører underdiagnostisering.

Hovedsymptomer er at de blir lange (mest fremtredende fra 5-6 års alder) og at de har uttalte akneproblemer i puberteten.

Selv om de er lange, er de ikke fysisk sterke, har ofte svak og hypoton muskulatur og dårlig koordinasjon med redusert visual-perseptual motorisk integrering.

Underutvikling av bryst- og skuldermuskulatur er vanlig. Skjelving eller risting (tremor) er et vanlig symptom.

Enkelte kan ha fysiske trekk med avlang skalle, fremtredende panne, lange hender og føtter, lange ører, lett innsunket nedre del av brystbenet.

Sporadisk ser man også radio-ulnær synostose (sammenvokste ben i underarmen), ikke nedvandrede testikler, uvanlig liten penis eller urinrørsåpning på undersiden av penis (hypospadi). Puberteten kan starte senere enn forventet.

Barn med syndromet har normal IQ, men den ligger som regel 10 – 15 poeng under den for søsken. Milepæler kan være forsinkede.

Ca halvparten har lærevansker.
Språket kan være forsinket og det kan foreligge talevansker. Lesevansker er ikke uvanlig, og det er en økt forekomst av dysleksi.

Noen utvikler atferdsvansker med eksplosive sinneutbrudd, impulsivitet, aggressivitet og antisosial atferd. De fleste har symptomer på ADHD.

Diagnostikk

Klinisk undersøkelse kan danne mistanke. Diagnosen kan bekreftes av en kromosom-undersøkelse.

Behandling og tiltak

Spesialpedagogiske tiltak kan være til nytte og atferdsvansker kan nødvendiggjøre en psykologisk evaluering.

Eventuell ADHD kan behandles med sentral-stimulerende midler som ofte også kan ha en

positiv innvirkning på motorisk koordinasjon, hørselshukommelse og sosiale ferdigheter. Clonidin er også effektivt ved hyperaktivitet og aggresjon.

Antidepressiva (SSRI) kan brukes ved depresjon og angst.

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu er et kompetansesenter for utvalgte sjeldne funksjonshemninger, blant annet 47 XYY syndrom og andre kjønnskromosom-forstyrrelser. Senteret arrangerer blant annet kurs for barn, ungdom og voksne med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Hver sommer arrangerer vi helseleire for barn og unge mellom 10 og 30 år. Vi arbeider også med utviklingsarbeid, dokumentasjonsarbeid og nettverksbygging. I tillegg reiser vi ut til familier og fagmiljøer lokalt og regionalt og formidler informasjon via våre internettsider, e-post og telefon.

Mer informasjon om 47 XYY syndrom og vårt tilbud til personer med denne diagnosen kan fås ved henvendelse til oss.

FRAMBU
Senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu
Sandbakkvn 18,
1404 Siggerud
Telefon 64 85 60 00
Faks 64 85 60 99
E-post: info@frambu.no
www.frambu.no

Informasjon om sjeldne tilstander

47 XYY syndrom

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Denne folderen ble utgitt av Frambu i september 2007