48 XXYY syndrom

Tilhører gruppen kjønnskromosomforstyrrelser

Tilstanden vurderes å være en variant av Klinefelters syndrom (47 XXY), men gutter og menn med dette kromosommønsteret har større kognitiv svikt, atferdsvansker og dysmorfe ansiktstrekk og høyere slutthøyde enn dem med Klinefelters syndrom. Små skjelettforandringer er vanlig og epilepsi forekommer i økt grad. Mange har forsinket utvikling av motorikk og språk.

Forekomst

Tilstanden beskrives ofte sammen med Klinefelters syndrom og utgjør ca 2,3 % av gruppen. I litteraturen varierer forekomsten fra 1 pr 17 000 til 1 pr 50 000 nyfødte gutter.

Årsak

Syndromet skyldes en feil på arvestoffet.

Arvelighet

Tilstanden er ikke arvelig. Sannsynligheten for å få mer enn ett barn med KS er svært liten, men familien bør likevel tilbys genetisk veiledning.

Symptomer, komplikasjoner og forløp

Gutter og menn med diagnosen har de samme endokrinologiske forhold som ved Klinefelters syndrom, som små testikler, forhøyede verdier av luteiniserende hormon (LH) og follikkel-stimulerende hormon (FSH) etter puberteten, økt slutthøyde og gynekomnasti (utvikling av bryster).

De forhøyede hormonverdiene medfører liten eller ingen spermieproduksjon og medfølgende manglende fruktbarhet.

Brystutvikling ses hos over halvparten av guttene etter 12 års alder.

Skjelettavvik forekommer oftere enn ved Klinefelters syndrom med kortere fingre, bøyde lillefingre, utoverbøyd albu, sammenvekst av de to bena i underarmen, klumpfot, plattfot, kyfoskoliose (ryggskjevhet), svai rygg og hofteforandringer.

Sirkulasjonsforstyrrelser med årebrokk, bensår og ødemer ses hos en del.

Ca 8 % har medfødte hjertefeil (Fallot, ASD, pulmonalstenose). Epilepsi forekommer også.

IQ er under 70 hos 60 % av personene med diagnosen. Rundt 30 % har IQ mellom 71 -80, mens rundt 9 % har IQ over 80.

Forsinket tale-, språk- og motorisk utvikling er vanlig.

Sosiale vansker og humørsvingninger forekommer hos de fleste. Sky og engstelig atferd kombinert med plutselig angst kan lede til aggresjon eller stahet.

ADHD-problematikk ses også hos gruppen og atferdsvansker med aggresjon er relativt vanlig.

Diagnostikk

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

Behandling og tiltak

Det er viktig å stille diagnosen tidlig for å sette inn ekstra ressurser. Tidlig stimulans på språklige og sosiale områder kan trolig forbedre livssituasjonen vesentlig i voksen alder. I skolen kan det være behov for spesialpedagogisk innsats. Fysioterapi kan være til hjelp for en del.

Enkelte kan ha behov for psykologhjelp på grunn av følelsesmessig labilitet, og flere har psykiske lidelser og atferdsvensker i voksen alder. ADHD-symptomer kan avhjelpes med sentralstimulerende legemidler.

De fleste gutter/menn med KS har også behov for å bli behandlet med testosteron, spesielt med tanke på områdene muskler, bindevev og sentralnervesystem. I tillegg får man da en maskulariseringseffekt. Testosteronbehandling kan også forebygge osteoporose, som menn med 48 XXYY har høyere risiko for.

Eventuell tendens til brystutvikling kan behandles kirurgisk.

Pr i dag finnes det ingen behandling for den manglende fruktbarheten i Norge.

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu er et kompetansesenter for utvalgte sjeldne funksjonshemninger, blant annet 48 XXYY syndrom og andre kjønnskromosomforstyrrelser. 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 aktivt 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 48 XXYY 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

48 XXYY syndrom

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Denne folderen ble utgitt av Frambu i oktober 2007