

ชื่อ	น.ส.....	HN.
โรงพยาบาล	วันที่เก็บตัวอย่าง	19 พฤศจิกายน 2558 12:55
แพทย์ผู้ส่งตรวจ	นพ.....	วันที่รับตัวอย่าง	20 พฤศจิกายน 2558 12:43
วิธีการตรวจ	G-banding	ชนิดตัวอย่าง	น้ำคร่ำ
ข้อบ่งชี้ในการตรวจ	Elderly Pregnancy	หน่วยส่งตรวจ	ไม่มี



ผลการตรวจ: 47,XXX

คำอธิบาย: ตรวจพบโครโมโซม 47 โครโมโซม, เป็นเพศหญิง, พบโครโมโซม X เกินมา 1 โครโมโซม เข้าได้กับ Triple X Syndrome

หมายเหตุ: Band level 450 band

ข้อจำกัดในการทดสอบ: ไม่สามารถตรวจสอบความผิดปกติขนาดเล็กชนิด submicroscopic rearrangement หรือ low-level mosaicism ได้

ผู้รับรองผล (.....) วันที่ออกรายงาน :

นพ.วิรัช ประพันธ์พนธ์, พ.บ., ว.กุมารเวชศาสตร์

เรียน อ.นพ..... ที่นับถือ

ตามที่ผลตรวจโครโมโซมจากน้ำคร่ำของ นส..... (HN, Lab no.) พบโครโมโซม X เกินมา 1 โครโมโซมนั้น ความผิดปกติดังกล่าว เข้าได้กับกลุ่มอาการ trisomy X หรือ triple X syndrome ซึ่งเป็นความผิดปกติของโครโมโซมเพศที่พบได้บ่อยในทารกเพศหญิง โดยความผิดปกติของโครโมโซมแบบนี้ มักจะเกิดขึ้นในระหว่างการสร้างเซลล์สืบพันธุ์ของมารดา และสัมพันธ์กับอายุของมารดาที่เพิ่มขึ้น (เช่นเดียวกับ trisomy ชนิดอื่นๆ) ดังนั้นการตรวจเลือดบิดาหรือมารดาจึงไม่พบความผิดปกติ นอกจากนี้ความเสี่ยงที่จะเกิด trisomy X ซ้ำ ในการตั้งครรภ์ครั้งต่อไปจะไม่สูงมากนัก (น้อยกว่า 1%) และสามารถแนะนำให้มารดาเข้ารับการตรวจโครโมโซมจากน้ำคร่ำได้

สำหรับผู้ที่ เป็น trisomy X จะมีอาการที่ค่อนข้างหลากหลาย ทั้งทางร่างกาย, สติปัญญา และด้านอารมณ์ และมีความรุนแรงที่แตกต่างกันออกไป ผมได้ส่งเอกสารที่เกี่ยวข้องกับกลุ่มอาการนี้มา เพื่อเป็นข้อมูลประกอบการดูแลผู้ป่วยและให้คำปรึกษากับครอบครัว [*Orphanet Journal of Rare Diseases* 2010]

หากอาจารย์ต้องการข้อมูลหรือการวินิจฉัยพิเศษทางพันธุกรรมอื่นๆเพิ่มเติม กรุณาติดต่อได้ที่ศูนย์พันธุศาสตร์การแพทย์ หมายเลขโทรศัพท์ 02-7920726, 086-8861203 ครับ

ขอแสดงความนับถือ

นพ.วีรยุทธ ประพันธ์พนธ์, พบ., ว.กุมารเวชศาสตร์

American Board of Medical Genetics (Clinical Cytogenetics)

REVIEW

Open Access

A review of trisomy X (47,XXX)

Nicole R Tartaglia^{*1,2}, Susan Howell^{1,2}, Ashley Sutherland¹, Rebecca Wilson² and Lennie Wilson³

Abstract

Trisomy X is a sex chromosome anomaly with a variable phenotype caused by the presence of an extra X chromosome in females (47,XXX instead of 46,XX). It is the most common female chromosomal abnormality, occurring in approximately 1 in 1,000 female births. As some individuals are only mildly affected or asymptomatic, it is estimated that only 10% of individuals with trisomy X are actually diagnosed. The most common physical features include tall stature, epicanthal folds, hypotonia and clinodactyly. Seizures, renal and genitourinary abnormalities, and premature ovarian failure (POF) can also be associated findings. Children with trisomy X have higher rates of motor and speech delays, with an increased risk of cognitive deficits and learning disabilities in the school-age years. Psychological features including attention deficits, mood disorders (anxiety and depression), and other psychological disorders are also more common than in the general population. Trisomy X most commonly occurs as a result of nondisjunction during meiosis, although postzygotic nondisjunction occurs in approximately 20% of cases. The risk of trisomy X increases with advanced maternal age. The phenotype in trisomy X is hypothesized to result from overexpression of genes that escape X-inactivation, but genotype-phenotype relationships remain to be defined. Diagnosis during the prenatal period by amniocentesis or chorionic villi sampling is common. Indications for postnatal diagnoses most commonly include developmental delays or hypotonia, learning disabilities, emotional or behavioral difficulties, or POF. Differential diagnosis prior to definitive karyotype results includes fragile X, tetrasomy X, pentasomy X, and Turner syndrome mosaicism. Genetic counseling is recommended. Patients diagnosed in the prenatal period should be followed closely for developmental delays so that early intervention therapies can be implemented as needed. School-age children and adolescents benefit from a psychological evaluation with an emphasis on identifying and developing an intervention plan for problems in cognitive/academic skills, language, and/or social-emotional development. Adolescents and adult women presenting with late menarche, menstrual irregularities, or fertility problems should be evaluated for POF. Patients should be referred to support organizations to receive individual and family support. The prognosis is variable, depending on the severity of the manifestations and on the quality and timing of treatment.

Background/Definition

Trisomy X (47,XXX) is a sex chromosome aneuploidy condition in which females have an extra X chromosome, compared to the 46,XX karyotype in typical females. It was first described in 1959 in a 35-year-old woman with normal intellectual abilities who presented with secondary amenorrhea at 19 years of age [1]. Since the initial description, only several hundred cases have been described, identifying a variety of associated developmental, psychological, and medical features. Most of the background literature on trisomy X comes from longitudinal prospective studies of females identified by newborn screening and followed into young adulthood.

These studies were conducted in the 1970's and 80's at multiple centers across the U.S., Canada, and the U.K. [2-5]. While newborn screening studies have demonstrated that the incidence of trisomy X is approximately 1/1000 female births, only approximately 10% of cases are ascertained clinically. There is considerable variation in the phenotype, with some individuals very mildly affected and others with more significant physical and psychological features. This manuscript reviews the current literature available describing features associated with trisomy X, with recognition that much of the literature is based on small sample sizes and clinical ascertainment of patients, and does not likely represent the full spectrum of females with trisomy X. However, review of the current knowledge is necessary to provide a summary of background and treatment recommendations for patients and

* Correspondence: tartaglia.nicole@tchden.org

¹ Department of Pediatrics, University of Colorado Denver School of Medicine, 13123 East 16th Ave, Aurora, Colorado, 80045, USA

Full list of author information is available at the end of the article