

# 三 X 染色體綜合症

或稱

# 三染色體 X 綜合症



## 三 X 染色體綜合症

三 X 染色體綜合症（又譯作「三 X 綜合症」、「X 染色體三體症」或「三染色體 X 綜合症」）是一種只影響女性的遺傳疾病，患有三 X 染色體綜合症的女性均多了一條 X 染色體。

大多數人都有 46 條染色體，它們由緊密盤繞的 DNA 組成，這些基因促使身體的正常發育和運作，其中 22 對染色體被編為 1 至 22 號，其餘兩條為性染色體。在男性體內的性染色體是不同的，它們分別稱為 X 和 Y，故我們常稱男性的染色體為 46,XY；女性通常有兩條 X 染色體，故稱之為 46,XX。而患有三 X 染色體綜合症的女性都會有一條額外的 X 染色體，即是她們一共有三條 X 染色體。三 X 染色體綜合症有時會被稱為 47,XXX。

### 三 X 染色體綜合症有多常見？



資料顯示每 100 名女性當中便有 1 名患有三 X 染色體綜合症。按此推算，2013 年世界上約有 350 萬名女性擁有一條額外的 X 染色體，但當中大多數（約 90%）卻從不知道自己擁有這條額外的染色體。估計在英國、美國和澳洲分別約有 31,800 名、158,500 名和 11,600 名女性患有三 X 染色體綜合症。在撰寫本小冊子時，Unique 已有超過 137 名患有三 X 染色體綜合症的會員，她們的年齡介乎出生和 66 歲之間。此外，也有其他專門支持三 X 染色體綜合症患者的網上支援小組，部分已列於本小冊子的尾頁。

#### 鑲嵌型三 X 染色體綜合症

大多數患有三 X 染色體綜合症的女性的體內細胞中都有一條額外的 X 染色體，但是有些患有三 X 染色體綜合症的女性除了擁有具有 3 條 X 染色體的細胞外，也有具有不同 X 染色體數量的細胞。這種情況名為鑲嵌現象，而這些鑲嵌現象會改變三 X 染色體綜合症對患者的影響。

以下是最常見的幾種三 X 染色體綜合症鑲嵌現象：

**47,XXX/46,XX** - 一般而言，這種形態的三 X 染色體綜合症的影響會相對溫和，這是因為身體的某些組織中仍然存在具有正常數量的 X 染色體的細胞。

**45,X/47,XXX** - 這本質上是透納氏綜合症（Turner Syndrome；TS）的鑲嵌型態；不過當 47,XXX 細胞較 45,X 細胞的比例較高的時候，具有額外 X 染色體的細胞的存在通常會緩和透納氏綜合症的病徵。

**47,XXX/48,XXXX** - 一般而言，具有這種染色體序列的女性會顯示出三 X 染色體綜合症（47,XXX）和四 X 染色體綜合症（48,XXXX）的症狀。由於患有這兩種疾病的人有很大的差異，故擁有這種鑲嵌現象的患者亦然。Unique 有一份專門介紹四 X 染色體綜合症的小冊子可供參考。

## 關於三 X 染色體綜合症

我們透過研究一群擁有一個額外 X 染色體的女性，逐步認識三 X 染色體綜合症。在 1960 年代，全球 6 所研究中心合共有接近 200,000 名新生嬰兒接受了染色體檢查，其中擁有三 X 染色體綜合症的嬰兒被長期追蹤逾 20 年。這些女性正是我們對三 X 染色體綜合症認知的主要來源。

由於這群女性並不是因為身體有異常而被確診，所以針對她們的成長研究並無任何偏頗。然而這群女性中，真正被跟進到成年的只有極少數。例如直至 1999 年，愛丁堡的研究中心只有 16 名患有三 X 染色體綜合症的女性仍被跟進研究。事實上，從 1960 年代起，社會狀況也發生了許多變化。

時至今日，我們通常有兩種方法來檢驗出這條額外的 X 染色體。（一）當孕婦需要進行羊膜穿刺術時，其原因通常是基於她的年齡較大：這一組群的資料同樣是沒有偏頗的。（二）嬰兒、女孩或婦女因發育或健康問題而需接受調查：這組群的資料偏向異常，不能客觀地展示出三 X 染色體綜合症如何影響女孩和婦女。然而，這些資訊仍有可能對家庭有所幫助。



## 資料來源

這份小冊子的資料來源自醫學文獻、一項近期在英國進行，關於具有額外性染色體的兒童發育的研究（DIESC 研究）、Unique，以及一項由英國三 X 染色體綜合症支持小組與當時研究性染色體異常的權威，已故雪麗拉特克利夫博士合作進行的有關 43 個產前確診的家庭調查。

## 參考書目

本小冊子的內容引用自各醫學文獻。如欲查閱各摘要或全文，可往 PubMed 網站 ([www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed)) 尋找首席作者和出版日期的紀錄，或向 Unique 索取。本小冊子特別引用了 Nicole Tartaglia 醫師與其同僚所撰寫的文章 *A review of trisomy X (47,XXX)*，並於 2010 年在 *Orphanet Journal of Rare Diseases* 刊登 (doi:1186/1750-1172-5-8)。這是一份寶貴和全面的指南，讀者可于 PubMed 網站公開閱覽。本小冊子亦引用了精神科醫師 Maarten Otter 與其同僚在 2009 年於 *European Journal of Human Genetics* 中發表的文章 *Triple X syndrome: a review of the literature* (doi:10.1038/ejhg.2009.109) (Otter 2009)。

### 典型三 X 染色體綜合症的症狀

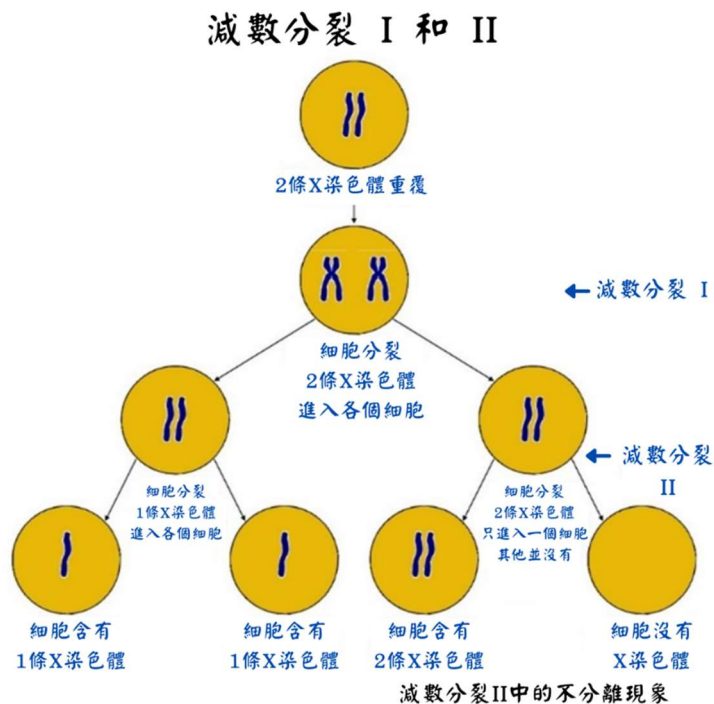
三 X 染色體綜合症對個別女性的影響各有不同。有些女性幾乎不受影響，有些女性則可能有比較明顯和嚴重的症狀。最典型的症狀如下：

- 言語發展遲緩
- 需要額外學習支援
- 在 4-13 歲之間急速發育，尤其是腿部會特別長
- 在學齡期間容易因交友困難而受打擊，這種情況會在青春早期恢復正常
- 更容易受到行為和社交壓力的打擊
- 輕度身體發育延遲



### 是什麼原因導致三 X 染色體綜合症？

大多數三 X 染色體綜合症個案的病發原因至今未明。正常女孩子會分別繼承一條來自母親和父親的 X 染色體。而患有三 X 染色體綜合症的女孩子則會從父母中其中一方繼承一條額外的 X 染色體，不過在來自母親的案例更為常見。早期的研究顯示，懷有三 X 染色體綜合症嬰兒的母親的平均年齡是 33 歲，較平均孕婦年齡為高 (Otter 2009)。儘管如此，亦有不少患有三 X 染色體綜合症的嬰兒是由較年輕的母親所生。在卵子形成的過程中，一對染色體通常會進行分裂，因此每個細胞都有一條 X 染色體。若細胞在分裂的過程中出錯，一顆卵子內便有可能攜有兩條 X 染色體。這種類型的意外被稱為不分離現象。由於這顆卵子會被一顆擁有一條 X 染色體的精子受精，所以這顆受精卵最終會發育成一名擁有三條 X 染色體的嬰兒。在大約五分之一的案例中，這種錯誤 (染色體不分離現象) 會在卵子受精後發生，並經細胞複製成為胚胎、胎兒，直至嬰兒誕生 (Tartaglia 2010)。



## 是母親的錯嗎？

不，三 X 染色體綜合症是個隨機發生的情況。事實上，我們並沒發現任何有關環境、飲食、工作場所或生活方式而導致的性染色體變異（例如三 X 染色體綜合症）的跡象。孕婦在懷孕之前或是懷孕期間做的任何事情都不會導致胎兒患上三 X 染色體綜合症，而且我們亦無任何預防的辦法。

## 診斷

絕大多數患有三 X 染色體綜合症的女性從來都不知道她們多了一條 X 染色體。通常在產前檢查其他染色體疾病的時候（如唐氏綜合症），這條額外的染色體才會被發現。

有時這條額外的 X 染色體會出生後才被發現。例如在女孩因不尋常的身體特徵或發育而接受檢查的時候，便有可能發現這條額外的 X 染色體。三 X 染色體綜合症的症狀可以極之輕微，導致一些女性遲遲才被確診。



## 外表

大部分患有三 X 染色體綜合症的女性都過著正常的生活，她們會就讀主流的學校，有著正常的工作和小孩，壽命也和正常人相若。

不過擁有三條 X 染色體的女性和擁有兩條 X 染色體的女性在一些身體特徵上還是有些差異的，而這些差異大部分跟人與人之間的正常差異一樣。

## 嬰兒

患有三 X 染色體綜合症的嬰兒在剛出生的時後的樣子和一般嬰兒沒有區別，因為那時候她們身上並沒有任何能推斷她們有三 X 染色體綜合症的特徵。比如說一名患有 47,XXX 的嬰兒的平均體重是 3 公斤左右(6 磅 10 盎司)，這比有兩條 X 染色體的嬰兒輕 400–500 克(14–18 盎司)。在一般情況下，她們的頭部體積平均都會比一般嬰兒小一點 (Otter 2009)；肌肉的張力也可能會偏低，所以無力抓緊東西。

平均而言，患有三 X 染色體綜合症的嬰兒在出生後兩個月就懂得微笑，紀錄中最早的是出生後一個月，而最晚的是六個月 (Triple X syndrome group 2006)。她們絕大多數都是母乳喂哺的，沒有一個需要喉管餵食 (Triple X syndrome group 2006)。

## 開始行走

和一般的女孩子相比，患有三 X 染色體綜合症的女孩可能會比較晚開始爬行和嘗試行走，但每個人的情況都有著巨大的差異。在一般情況下，她們會在出生後 10 個月左右 (差異範圍是 5–20 個月之間)開始爬行，16–18 個月學會走路(已知的範圍是 9–36 個月)(Triple X syndrome group 2006; Tartaglia 2010)。儘管她們有先天性的不足，這些女孩都能在學齡的時候進行個人和團隊運動 (DIESC 2009；Linden 2002；Pennington 1980)。

在大部分的案例中，她們學習進度延遲的原因是她們的運動協調能力出現了問題，另有一小部分則是她們有持續性的低肌肉張力和關節彎曲 (Triple X syndrome group 2006；Tartaglia 2010)。在 24 名 0–5 歲女孩中，有四分之一的女孩肌肉張力偏低，影響著身體的不同部位。每 4 個有關節異常彎曲和低肌肉張力的女孩中，有 3 個較晚學會步行，她們在 18 個月後才邁出第一步。在一個有 25 名 6–10 歲女孩的小組中，其中 10 名出現張力減退 (低肌肉張力)，同樣地影響身體各部分。在 11–16 歲的小組中，有 3/17 的女孩因腹部肌肉鬆弛而導致有腹部突出的症狀 (Triple X syndrome group 2006)。亦有其他研究表明，以大體來說這些女孩更容易疲倦 (Otter 2009)。



【行走中的女生】

左上 5 歲；左下 9 歲；中 7 歲；右 11 歲

有些女孩會在規劃行走的時候出現困難，因而可能導致複雜的肌肉序列問題，例如運動所需的肌肉序列。儘管如此，我們普遍發現女孩們的大肌肉（運動）和細肌肉（手眼）協調似乎都得到很好的保護和發展 (DIESC 2009; Otter 2009; Salbenblatt 1989)。也有進一步的研究顯示，這些女孩擁有完好的精細運動協調和良好的感覺運動整合 (Linden & Bender 2002; Salbenblatt 1989; Robinson 1990)。四分之一家庭曾向 DIESC 的研究人員示，他們的女兒擅長運動。不少家庭告訴研究人員，當他們的女兒堅持活動，她們不僅能增強肌肉力量，也能享受游泳、跳舞和騎馬等活動。儘管如此，這些女孩們的精細和大運動能力較其兄弟姊妹的差。她們的筆跡或較潦亂，使用餐具時亦有可能出現不協調和笨拙的情況。

## 日常行為

許多患有三 X 染色體綜合症的女孩需要比一般人更長的時間來通過便盆訓練。他們平均需要大約 36 個月（範圍由 12 個月到 10 年）才能完成訓練，其中大多數會在四年內完全熟悉如何使用便盆。她們通常在第四年就會停止尿床，平均 44 個月，但是這個差異很廣，從 18 個月到六年以上 (Triple X syndrome group 2006)。



16 歲

DIESC 研究發現，患有三 X 染色體綜合症的女孩在理解金錢、時間、遊戲和休閒技能方面與她們的姐妹水準相同 (DIESC 2009)。

對比起她們的兄弟姐妹，這些女孩會在許多日常工作中遇到更多困難，但仍然能表現出在該年齡可接受的能力範圍。

## 學習說話

患有三 X 染色體綜合症的女孩通常會比較遲開始學習說話，但是她們能說出其年齡層應學會的詞彙。一般來說，她們在一周歲前後便能說出她們的第一個單詞，並在她們兩周歲左右說出第一句話。

大約有一半的女孩在理解和說話方面比較遲緩，四分之三的女孩在學習語言方面遇上困難。有研究表明，40–90%的女孩受益於言語治療。我們並不肯定什麼年齡最適合言語治療，但有人說越早越好，因為早期治療不但沒有害處，而且可能還會帶來一些好處。(Linden 2002 Triple X syndrome group 2006; Otter 2009; Tartaglia 2010).



5 歲

不論有沒有時間限制，這些女孩可能會覺得檢索單詞是一件很困難的事情。與她們年齡相仿的兄弟姐妹相比，她們會使用較簡單的語法，對字詞含義的理解也更窄。在其他類型的交流方面，例如個人興趣和非語言溝通則似乎不受這條額外的 X 染色體影響。DIESC 研究發現 47,XXX 的女孩在瞭解語言結構方面顯得更為困難，例如她們難於表達自己或理解複雜的句子。但在其他方面，例如何時要恰當說話、輪流說話等禮儀，她們都沒有遇上困難。

家庭報告指出，他們的女兒十分健談，但比起她們的兄弟姐妹，她們只能使用有限詞彙 (DIESC 2009)。在 25 名 6–10 歲女孩中，幾乎半數女孩有著言語遲緩。在 17 名 11–16 歲的女孩中，則只有兩人仍在接受言語治療 (Triple X syndrome group 2006)。

不少家庭在一個 Unique 舉辦的學習日中提出，唱歌、複誦和有節拍的音樂有助提升言語能力。有些人則說他們的女兒對嘈吵的噪音反應特別大 (Unique)。

## 學校和學習

接近 70% 的 47,XXX 女孩在主流學校中表現良好，但她們大多數在閱讀方面接受一對一教學，而且



12 歲

她們或需在其他科目中（如數學）尋求額外幫助。她們對早期學習支持的需求可能會十分顯著，不過適當的早期學習支持似乎有助她們在青少年時期間維持教育水準 (Otter 2009; Triple X syndrome group 2006)。

DIESC 研究發現，55% 在出生或一歲前被診斷出患有三 X 染色體綜合症的女孩在學習上完全沒有問題。而在較晚確診的女生中（極可能是具偏見的樣本），18% 的女孩表示沒有學習困難。

大多數家庭表示他們的女兒很享受上學，而且很多女孩特別喜歡數學和英文拼寫。在出生前就被診斷的女孩中，超過 30% 表明有特殊學習需要，但她們卻很少就讀特殊小組或學校。這似乎表示她們在學習上遇到的困難都相對輕微 (DIESC 2009)。

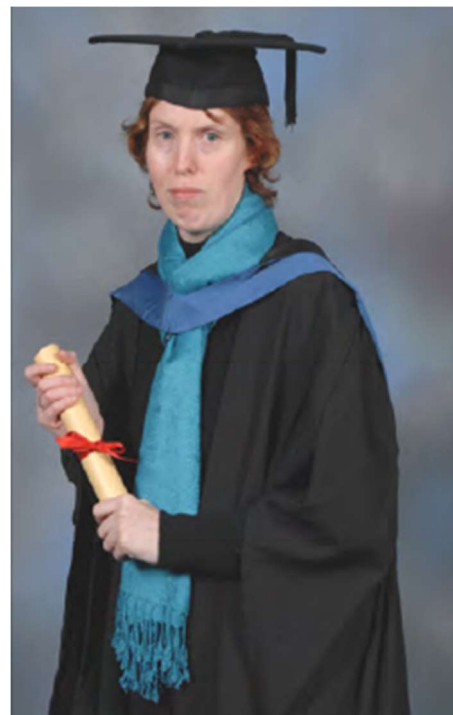


總體而言，DIESC 研究發現，在出生或一歲前就被診斷為 47,XXX 的女孩中，約有 14% 表示有特殊學習需要。在較晚確診者中，則有 50% 表示有特殊學習需要。

患有三 X 染色體綜合症的女孩在學習閱讀和寫作方面通常比一般女孩稍為困難，而一對一教學通常能有助克服這些難題。DIESC 研究發現，接受一對一教學的女孩在閱讀和寫作能力方面都相對較好。

儘管如此，她們之間仍有機會出現細微差異，患有三 X 染色體綜合症的女孩在專注力和集中精神方面似乎有所困難，但她們並沒有將這些困難轉化為坐立不安或多動症。相對地，她們可能會很容易分神，她們亦可能會比預期更難完成一些任務（DIESC 2009; Tartaglia 2010）。

患有三 X 染色體綜合症的女孩有時難以牢記她們最近學會的東西，她們或需把資訊重複多次才能鞏固記憶（Triple X syndrome group 2006）。



畢業禮  
近 70% 女生在校表現良好

當患有三 X 染色體綜合症的女孩在進行智力測試時，她們通常在口試中較其他人低 20 分左右，以及在能力測試中低 15 分左右。

約 60% 的女孩智商超過 90，但她們在語言部分的表現普遍較弱，只有大約 30% 的女孩在語言智商測試中能夠高於 90 分。

這種程度的差異在兄弟姐妹之間很常見，但是一個患有三 X 染色體綜合症的女孩很有可能會意識到她在某些學習方面會有更多掙扎。這或會影響她的自尊心，不過這些影響通常會在她們離開學校後逐漸得到改善（Otter 2009）。

## 學校與朋友

患有三 X 染色體綜合症的女孩的家人都形容她們非常有愛心和善良，她們對動物和年幼的孩子尤其有愛心。她們經常被形容為十分有趣，而且大部分都有親密的朋友。她們的社交能力一般都在她們年齡的預期範圍內 — 她們瞭解別人、有禮貌、能應對轉變和有危險意識，她們的行為與兄弟姐妹比較只有些微差異。她們還表現出良好的人際交往能力，對情緒充分理解和清楚如何維繫友誼。但一些父母評論說，她們的女兒有過分關愛他人的傾向（DIESC 2009）。

一些患有三 X 染色體綜合症的女孩確實在學校很難交到朋友。這種情況早在學齡前就會開始，這導致患有三 X 染色體綜合症的女孩可能比其他學生顯得不成熟。



良好的社交能力



有愛心和善良

早期的語言困難可能是造成一些女孩在交友方面遇到困難的主因。一般來說，她們能與成年人維持良好關係。但在 25 名 6—10 歲的女孩中，有 11 名女孩與其他小孩相處時出現問題，另有 16 名在這個年齡層的女孩表現出不尋常的害羞（Triple X syndrome group 2006）。她們或會缺乏自信，因為她們知道自己幾經努力方可完成的事情，別人做起來卻是輕而易舉。但她們仍然勇於克服這些困難，也因此朋友圈裡很受注目和歡迎。儘管如此，在 DIESC 研究中，一小部分家長報告說，他們擔心女兒會在學校遭受欺凌。11 歲左右似乎是她們社會化障

礙的時間，因為她們的玩耍方式或會被同齡學生稍嫌幼稚。當她們漸漸成熟時，她們的社交能力也會提高，這已體現在年紀較大的女孩身上（尤其發生在早期就被診斷出有三 X 染色體綜合症的患者）（DIESC 2009；Otter 2009；Linden 2002；Bender 1995）。

與此同時，家屬指多強調女兒的長處（例如美貌、長腿）有助建立她們的信心。

### 發育會正常嗎？



長腿與苗條：6 歲（左）和 12 歲（右）

通常在四歲前，女孩會以正常速度發育，然後急速發育至青春期。一些患有三 X 染色體綜合症的女孩在四到八歲之間會比他們的同學和朋友發育得更快（尤其是她們的腿）。她們的身高在全部女孩中名列前茅。但是她們體重的增幅卻小於身高，因此她們通常都很苗條。直至 7—10 歲之前，她們會有骨骼發展（骨齡）的延遲，不過這些差異在青春期期間變得不那麼明顯（Otter 2009）。

在一個 Unique 的研究日上，20 個家庭中有 12 個指出他們的女孩在發育時有疼痛問題（Unique）。



成長中：15 歲（左）；17 歲（中左）；18 歲（中右和右）

## 青春期和經期

青春期中通常在預測的時間內開始，乳房從 11 歲開始發育（可能比其他女孩晚 6 個月），月經從 10—15 歲開始。

## 行為和情緒



在研究三 X 染色體綜合症的女孩和婦女的行為方面，一些證據之間產生了衝突。2009 年 DIESC 研究發現，與姐妹相比，沒有證據能證明早期或出生前確診 47,XXX 的女孩有更大幅度的對立行為。儘管很少有女孩（無論早期或晚期診斷）得分超過需要臨床關注的臨界值，但在焦慮方面她們的情況更為複雜：較晚診斷的女孩比她們的姐妹更容易出現焦慮，年齡較大的女孩亦比年輕的女孩更加焦慮。其他研究人員則發現，患有三 X 染色體綜合症的女性都很容易焦慮，其中以社交回避、分離焦慮和廣泛性焦慮的情況尤其顯著。研究人員還發現她們相對同齡人在社交上顯得較不成熟，再加上她們遭遇的其他困難，可能使一些女孩難以承受社會帶來的壓力和別人的傷害 (Bender 1999; Tartaglia 2010)。一些研究人員發現有大量成年女性患者患有抑鬱症 (Bender 1999; Harmon 1998)。

同樣地，患有注意力困難、注意力缺失症和行為規範障礙症的比率均略高 (Robinson 1990; Pennington 1982)。

DIESC 的研究還發現，患有三 X 染色體綜合症的女孩更有可能表現出一些行為問題和受多動症困擾，但只有 15% 的女孩得分達到需要關注的程度。在這項研究中，只有在一歲生日後被確診的女孩組別（這是個有偏差的組別 / *biased group*）中發現多動症患者；在同一組別中，年齡較大的女孩比較年輕女孩似乎面臨更大的障礙。研究人員發現，女孩比她們的兄弟姐妹更容易出現脾氣暴躁、固執和容易被引導等行為 (DIESC 2009)。

不少研究發現，女孩對家庭生活中的壓力特別敏感。她們比其他女孩需要父母更長時間的支持 (Otter 2009)。

觀察所得，心理障礙在三 X 染色體綜合症患者成年期更常見，但她們對標準的治療反應良好 (Otter 2009)。這一點已被三 X 染色體綜合症小組的發現所證實，在 13 名青少年中，他們發現兩名抑鬱症患者 (Triple X syndrome group 2006)。來自 DIESC 研究的資料還表明，患有三 X 染色體綜合症的女孩比她們的姐妹更情緒化（情緒多變、脾氣暴躁、經常哭泣、很多擔憂、經常不開心），那些在一歲後診斷的女孩（有偏差的群體 / *the biased group*）還表現出身心障礙的跡象，例如一直感到疲倦或一直抱怨著有自己疼痛和痛苦。藥物治療同樣適用於女孩和成年患者，但建議初次使用較低的劑量 (Tartaglia 2010)。

一項由三 X 染色體綜合症小組發起的調查顯示，在 43 名女孩中，有 16 名在剛開始上托兒所或第一所學校時感到害羞。調查還發現，25 名 6—10 歲女孩中，10 名喜歡儀式或不喜歡改變她們的日常習慣 (Triple X syndrome group 2006)。

## 成年

許多患有三 X 染色體綜合症的女性在高中畢業後會繼續接受高等教育。她們會在社會各個層面擔任職務。據我們目前所知，許多人從事實務和具關懷性質的工作，包括照顧兒童和長者。

有一些證據表明她們成年後難以建立令人滿意的關係，也有一些女性的自尊心持續低落 (Otter 2009)。

## 生育

管我們尚未對患有三 X 染色體綜合症的女性的生育能力進行直接研究，但她們大多數在懷孕上並無出現問題，並且可預期誕下健康的孩子。額外的 X 染色體通常不會遺傳給下一代 (Tartaglia 2010)。

患有三 X 染色體綜合症的女性可以在懷孕前要求遺傳諮詢。若她想進行產前檢查，醫院亦應提供相應服務。但是，唐氏綜合症三聯檢測和早孕驗血測試並不能顯示嬰兒是否帶有額外的性染色體，因此她們需要進行侵入性檢測，例如絨毛膜取樣術或羊膜穿刺術（用來檢查來自發育中的胎盤或嬰兒周圍羊水的細胞）(Otter 2009)。

## 早來的更年期

她們似乎比一般女性更容易出現卵巢早衰的情況。儘管醫學文獻曾描述了年齡應介乎 19 歲到 40 歲

等個案，但沒有人知道卵巢早衰在三 X 染色體綜合症患者中有多常見。而在患有卵巢早衰的女性患者中，她們亦有很高百分比患有一些自體免疫疾病 (Otter 2009; Tartaglia 2010)。

發生這種情況時，20 多歲、30 多歲或 40 歲出頭的女性患者會開始有月經不規律的跡象，甚至可能幾個月完全沒有月經。卵巢的卵子供應會在更年期的預測年齡之前停止，卵巢也會停止正常運作。我們暫時不清楚為什麼某些患有三 X 染色體綜合症的女性會發生這種情況，但從理論上推斷，估計半數患有三 X 染色體綜合症的女性，她們有一半的卵子都應該具有額外的 X 染色體，而那些卵子或已被身體排除在外。



## 關於身體和臨床問題的注意事項

### 非物理性腹痛

四分之一的女孩和年輕女性患者會經歷腹痛，這些腹痛的病因並非任何體格問題導致 (Otter 2009)，這點在三 X 染色體綜合症小組的調查中得到證實，他們發現在 43 個家庭中，有 14 個家庭報告患者有胃痛情況 (Triple X syndrome group 2006)。

但 DIESC 的研究對此提出了不同的看法，他們發現只有在具偏差的群體 (the biased group) (即一歲後才被診斷的女孩組別) 有較多人與她們的姐妹相比更傾向於抱怨疼痛。但是對於較早或出生前就被診斷的女孩而言，情況並非如此。

### 脊柱彎曲

脊柱彎曲的個案在青少年患者中可能更常見，尤其是向前彎的情況 (Otter 2009)。這個論說在三 X 染色體綜合症小組的群體調查中尚未得到證實。(Triple X syndrome group 2006)。儘管如此，我們知道個子較高的女孩會因不想引人注目而傾向彎腰隱藏自己的身高。

### 便秘

三 X 染色體綜合症小組的一項調查發現便秘屬於相對常見。在 43 個家庭中有 15 個家庭報告其 20 歲以下的女兒有便秘的問題 (Triple X syndrome group 2006)。

### 牙齒問題

現在只有少量對三 X 染色體綜合症的女孩牙齒發育的研究。在一個 Unique 的研究日發現，20 個家庭中有 14 個家庭表示他們的女兒有牙齒問題。這些問題包括琺瑯質的不良產生、蛀牙和需要補充氟化物塗層 (Unique)。

### 泌尿生殖道

泌尿生殖系統和腎臟畸形在患有三 X 染色體綜合症的女孩中稍微常見。因此在產前多加注意掃描泌尿生殖道是相當合理的 (Tartaglia 2010; Otter 2009)。然而，三 X 染色體綜合症小組調查發現，43 名產前已被確診的女孩並未找到上述的異常的證據，儘管其中一宗個案的陰道上有一層膜、一個在出生時只有一個腎臟，以及有一個較容易發生尿路感染 (Triple X syndrome group 2006)。

### 癲癇發作和腦電圖異常

一些作者提出，在少數女孩中會發現腦電圖異常 (腦電圖 - 負責紀錄由大腦的微小電信號所發出的腦波規律) 和癲癇。治療上使用抗癲癇藥是有效的 (Otter 2009; Tartaglia 2010)。

### 腦成象

兩項針對 1960 年代新生兒群體的小型跟進研究發現，患者的大腦一般較沒有患上三 X 染色體綜合症的女性為小。其中一項研究還發現，大約四分之一患有三 X 染色體綜合症的女性的大腦中有腦白質集中現象，但目前尚未清楚這項發現意味著什麼 (Tartaglia 2010)。

## 心臟問題

患者亦被發現有心臟問題，其中包括上心室或下心室之間出現孔洞（心房或心室間隔缺損）、肺動脈狹窄（將血液輸送到肺部的動脈入口異常狹窄）和主動脈縮窄（將血液從心臟輸送到身體其他部位的主動脈收窄）(Tartaglia 2010)。

## 檢查和管理患有三 X 染色體綜合症的女孩和婦女

對於應否為患有三 X 染色體綜合症的女孩和婦女定期進行體檢，醫生們並未達成共識。以下檢查日程表中的各個項目是由 Maarten Otte 博士 (Otter 2009) 和 Nicole Tartaglia 博士所建議。談到個人發展和學習，Tartaglia 博士提醒我們說：「當發現患者出現個人發展問題和教育困難，我們應積極解決，而不是袖手旁觀，因為如果沒有實施針對性的干預措施，這些女性不太可能得到改善或『趕上』其他人，而拖延治療時機只會導致更差的結果。」(Tartaglia 2010)。

---

### 產前

專注於掃描泌尿生殖道

---

### 新生兒

普通兒科檢查

---

### 幼兒

針對病歷所表明的腦電圖研究

心臟評估

腎臟超聲波

綜合發育評估：由發育兒科醫生或兒童神經科醫生評估，重點關注語言、  
社交和運動發育

眼力測試

言語和語言檢查

學習需求審查

家庭與個人在家中和學校的支持

---

### 小學時期

如果在學前眼科測試中腦電圖發現異常，需重複使用腦電圖檢查

聽力測試

社交能力測試

多學科評估以確定長處和短處，並制訂相關的應對措施和支持。

教育和學習需求評估

家庭與個人在家中和學校的支持

---

### 中學時期

社交能力測試

教育和學習需求評估

家庭與個人在家中和學校的支持

---

### 中學畢業生

如有出現症狀，需進行身體檢查

必要時進行職業導向和支援

---

### 成年

如有出現症狀，需進行身體檢查

如果出現症狀，需進行心理/精神檢查



Understanding Chromosome & Gene Disorders

## 罕見染色體失調支援小組 (Rare Chromosome Disorder Support Group)

地址：The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, United Kingdom

電話/傳真：+44(0) 1883 723356

電郵：[info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org)

網址：[www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)

如欲瞭解更多有關家族聯繫，其他資訊及尋找支援，請加入 Unique。

Unique 是一所非政府資助慈善機構，全賴有心人士捐款支援運作，為需要人士提供服務。我們誠意邀請您為我們的服務作出貢獻，您可以通過以下網址做出捐款：[www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org) 感謝您的慷慨解囊！

在英國的

三 X 染色體綜合症家用網路支援小組 (Triple X syndrome Family Network Support Group)

地址：32 Francemary Road London SE4 1JS

電話：+44 (0) 20 8690 9445

電郵：[helenclements@hotmail.com](mailto:helenclements@hotmail.com)

聯繫美國相關病友組織

[www.genetic.org](http://www.genetic.org)

聯繫荷蘭相關病友組織

[www.triple-x-syndroom.nl](http://www.triple-x-syndroom.nl)

Unique 的留言板及網站是為了幫助有需要的家庭尋找資料及支持，這並不意味本會認可其內容或對其承擔任何責任。

本小冊子並不能取代獨立醫學建議。如欲了解更多有關基因診斷、管理和健康的資訊，應尋找合資格的臨床醫生作專業諮詢。由於基因的知識日新月異，本文所撰寫的內容相信是截至出版前最合適的內容，但隨時間推展，或會有所改動。Unique 將會竭盡全力更新有關內容，以及適時審查所發表的小冊子。本小冊子是由 Unique 編譯，並由華威大學基因繁殖學科教授 Maj Hultén 教授和牛津大學試驗性心理學部門 Gaia Scerif 醫生於 2009 年審閱，2011 年 5 月（第 2 版）和 2013 年 11 月更新（第 2.1 版）。

版權 © Unique 2013

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661

Registered in England and Wales Company Number 5460413