

Syndrom 47,XXX

Trizomie chromozomu X, nazývaná též Triple X syndrom (a dříve „Superfemale syndrom“), patří mezi gonozomální numerické aberace. Jak již napovídá název, je způsobena karyotypem 47,XXX, možný je i výskyt v mozaice. Velmi vzácně se může vyskytnout i karyotyp 48,XXXX či 49,XXXXX, tyto případy mají odlišnou a závažnější manifestaci. Samotný syndrom 47,XXX nemá výrazný klinický obraz, některé ženy jsou vyšetřovány kvůli infertilitě^[1]. Mohou se vyskytnout menší problémy psychosociálního rázu, například problémy s učením.

Klinický obraz

Fenotyp je **ženský**. Klinický obraz je nenápadný až normální. Průběh puberty je bez potíží, fertilita je obecně zachována, některé ženy s tímto syndromem ale mívají horší reprodukční anamnézu, na základě které jsou indikovány ke genetickému vyšetření, v rámci kterého je následně trizomie X chromozomu diagnostikována. Syndrom není spojen s psychomotorickou retardací, některé pacientky mohou mít opožděný vývoj řeči a emočního vyzrávání^[2].

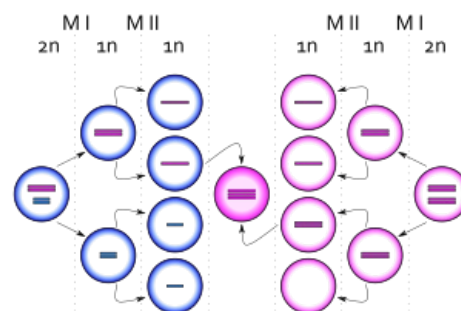


Schéma vzniku syndromu 47,XXX

MKN-10 klasifikace

Syndrom 47,XXX podle MKN-10 Q97 (<https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q97>)

- Q97.0 Karyotyp 47,XXX
- Q97.1 Žena s více než třemi X chromozomy

Odkazy

Související články

- Chromozomální abnormality
- Numerické chromozomální abnormality
- Syndromy podmíněné aneuploidí gonozomů
 - Turnerův syndrom
 - Klinefelterův syndrom
 - Syndrom 47,XYX

Externí odkazy

- Triple-X females – AN ORIENTATION (<http://www.aaa.dk/TURNER/ENGELSK/TRIPLEX.HTM>)
- Triple X syndrome – Genetics Home Reference (<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/triple-x-syndrome>)

Reference

1. THOMPSON, James Scott, Margaret Wilson THOMPSON a Robert L NUSSBAUM, et al. *Klinická genetika: Thompson & Thompson*. 6. vydání. Praha : Triton, 2004. 426 s. ISBN 80-7254-475-6.
2. MUNTAU, Ania. *Pediatric*. 2. vydání. Praha : Grada, 2014. ISBN 978-80-247-4588-6.



Článek neobsahuje vše, co by měl.

Můžete se přidat k jeho autorům (https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Syndrom_47,XXX&action=history) a jej.

O vhodných změnách se lze poradit v diskusi.