



TRIXY



# TRIXY Expertisecentrum

## Informatie over het Klinefelter syndroom (47,XXY)

### Wat is het Klinefelter syndroom?

Doorgaans hebben mensen 22 paar chromosomen die genummerd worden van 1 tot en met 22, en één paar geslachtschromosomen (X of Y chromosomen). Jongens hebben dan een X en Y chromosoom en meisjes hebben dan twee X chromosomen. Soms ontstaat er in de hele vroege ontwikkeling van de eerste paar cellen een spontane deelfout en worden kinderen geboren met een extra chromosoom. Als jongens met een extra X chromosoom geboren worden dan noemen we dat 'Klinefelter syndroom' (47,XXY). Er zijn dan twee X chromosomen en één Y chromosoom, wat maakt dat er in total 47 chromosomen zijn. De diagnose is te stellen via bloedonderzoek, waarbij het aantal chromosomen geteld wordt onder de microscoop.

### Hoe vaak komt het voor?

Ongeveer 1 op de 600 jongens heeft een extra X chromosoom. Wetenschappers hebben dit aantal kunnen vaststellen doordat in het verleden gedurende een aantal jaren meer dan 100.000 pasgeborenen standaard getest werden op de aanwezigheid van extra X of Y chromosomen. Het Klinefelter syndroom is dus niet zeldzaam, maar een groot deel van de jongens en mannen met dit syndroom krijgt nooit de diagnose en weet daardoor niet van het extra X chromosoom.

### Wat voor mogelijke gevolgen heeft het extra X chromosoom?

De gevolgen van het extra X chromosoom kunnen behoorlijk uiteenlopen. Dat betekent dat er kenmerken zijn die kunnen voorkomen, maar niet hoeven voor te komen. Ook de ernst van kenmerken kan behoorlijk variëren.

Daarbij heeft ieder kind een eigen profiel van kwetsbaarheden én sterke kanten.

Sterke kanten die bij veel jongens met XXY worden gezien:

- De meeste kinderen gaan naar het reguliere onderwijs, al kunnen zij wel ondersteuning bij leerproblemen nodig hebben.
- Het duurt vaak wat langer voor een kind om iets te leren, maar wanneer de vaardigheid eenmaal goed is aangeleerd, kan het kind goed meekomen met andere kinderen
- Veel kinderen hebben een voorkeur voor praktische taken en handvaardigheidstaken zoals schilderen, knutselen, tuinieren, werken met de computer en muzikale vaardigheden. Hier halen veel kinderen zelfvertrouwen en plezier uit.
- Kinderen zijn vaak terughoudender, zachtaardiger en rustiger dan het gemiddelde kind
- Kinderen zijn over het algemeen nieuwsgierig en geïnteresseerd, en hebben veel oog voor detail.
- Veel kinderen vinden het leuk om een ander een plezier te doen en om te helpen.



Universiteit Leiden

Deze folder is een uitgave van het TRIXY Expertisecentrum, waar wetenschappelijk onderzoek en specialistische zorg samenkomt voor kinderen met een trisomie van de X of Y chromosomen. TRIXY is een samenwerking van het Leids Universitair Behandel en Expertisecentrum (LUBEC), de afdeling Neuropedagogiek van de Universiteit Leiden, en het Leids Universitair Medisch Centrum. Meer informatie vindt u op [www.trixyexpertisecentrum.nl](http://www.trixyexpertisecentrum.nl).

# TRIXY Expertisecentrum

Op het X chromosoom liggen genen die belangrijk zijn voor de groei en ontwikkeling: daarom hebben jongens met het Klinefelter syndroom tijdens het opgroeien ook vaak een aantal kwetsbaarheden. Omdat er een verhoogde kans is op verschillende soorten symptomen, is het belangrijk om voor de volgende gebieden in kaart te brengen hoe de ontwikkeling verloopt en vast te stellen of er wellicht ondersteuning nodig is:

## Motoriek

Veel jongens met het Klinefelter syndroom hebben een vertraagde motorische ontwikkeling en doen er langer over om te leren rollen, zitten, kruipen, staan en lopen dan leeftijdsgenootjes. Vaak zijn er problemen in de motorische coördinatie, die ook op latere leeftijd zichtbaar blijven. Jongens hebben dan moeite met de hand-oog coördinatie en bewegingen lijken soms wat 'onhandig'.

## Taal en leren

In de algemene populatie is het gemiddelde IQ 100, waarbij 75 % van de kinderen meestal een IQ heeft tussen de 85 en 115. Bij jongens met het Klinefelter syndroom ligt het gemiddeld IQ meestal tussen de 80 en 90; het intelligentieniveau is daarmee doorgaans iets lager dan leeftijdsgenootjes of broertjes/zusjes. Een verstandelijke beperking komt weinig voor. Wel is er vaak sprake van een vertraagde spraak-taal ontwikkeling, en hebben de meeste jongens moeite om zich goed te uiten via taal, en soms ook moeite met het begrijpen van taal. Dyslexie komt vaak voor bij jongens met het Klinefelter syndroom. Ook komen problemen in de auditieve verwerking voor en kunnen jongens moeite hebben om informatie in het geheugen vast te houden. Ook kunnen jongens met het Klinefelter syndroom het lastig vinden om de aandacht en concentratie vast te houden. Daarnaast zijn er veel jongens die moeite hebben om flexibel te zijn en om te schakelen als plannen wijzigen of eisen vanuit de omgeving veranderen. Ook kunnen zij de neiging hebben tot impulsief gedrag. Oudere kinderen en volwassenen kunnen moeite hebben met het uitvoeren van plannen en het organiseren van bijvoorbeeld hun huiswerk of taken op het werk. De meeste jongens hebben in enige mate lees- en leerproblemen en kunnen daardoor extra ondersteuning nodig hebben op school. Veel jongens zitten op het reguliere onderwijs, een klein deel gaat naar het speciaal onderwijs.



## Sociaal-emotioneel

Veel jongens met het Klinefelter syndroom zijn verlegen van aard en hebben soms moeite met het vanzelfsprekend leggen van sociale contacten. Jongens gedragen zich doorgaans wat jonger dan hun kalenderleeftijd. Zij kunnen problemen ervaren in het inschatten en begrijpen van emoties van anderen of zichzelf. Stemningsproblemen kunnen ook voorkomen: jongens kunnen zich snel angstig voelen, neigen naar somberheid, of moeite hebben om met stress en frustratie om te gaan. Dit kan samengaan met emotionele uitbarstingen. Sommige jongens kunnen niet zo goed tegen veel drukte of prikkels, kunnen wat meer op zichzelf zijn, en profiteren van een rustige omgeving.

## Risico op psychische symptomen

De meeste jongens met het Klinefelter syndroom kunnen net als anderen gewoon naar school, vinden later een baan, en krijgen als volwassene een relatie. Wel kan het zo zijn dat het doorlopen van al de ontwikkelingsfases van het leven niet geheel vanzelfsprekend verloopt, en dat het jongens meer moeite kan kosten om zich staande houden in de verschillende aspecten van het dagelijks leven. Daarom is er soms extra begeleiding of steun bij nodig.

Als problemen zodanig ernstig belemmerend zijn voor het functioneren van een individu, kan het zijn dat er een specifieke gedragsdiagnose wordt gegeven die deze kenmerken beschrijft. Bijvoorbeeld, als jongens forse problemen in de concentratie en aandacht laten zien, impulsief zijn, mogelijke ook met hyperactiviteit, kan de diagnose ADD\* of ADHD\*\* gesteld worden om dit te duiden. Of als jongens ernstige problemen hebben in de sociaal-emotionele ontwikkeling, zwakke communicatieve vaardigheden hebben en inflexibel gedrag vertonen, kan het zijn dat de diagnose Autismespectrumstoornis (ASS) gesteld wordt. Deze diagnoses beschrijven een set van gedragsproblemen die bij een klein deel van de jongens met het Klinefelter syndroom als zodanig voorkomen; in dat geval hebben jongens dus zowel het Klinefelter syndroom én een gedragsdiagnose. \* Attention Deficit Disorder \*\* Attention Deficit Hyperactivity Disorder



# TRIXY Expertisecentrum

## Risico op lichamelijke symptomen

Er zijn ook lichamelijke symptomen die bij het syndroom van Klinefelter kunnen voorkomen:

- Niet-ingedaalde en verkleinde testikels (zaadballen)
- Hormonale afwijkingen, waaronder lage testosteron niveaus
- Verlate start van de puberteit
- Minder uitgesproken puberteitsontwikkeling (minder beharing en spiermassa)
- Een deel van de jongens heeft een kleinere penis dan gemiddeld
- Sommige jongens hebben milde borstvorming, die in de puberteit niet vanzelf verdwijnt
- Sterk verminderde vruchtbaarheid (aantal zaadcellen is minimaal en neemt snel af in de puberteit)
- Problemen met het gebit, zwak tandglazuur
- Buikpijnklachten, waaronder darmproblemen zoals constipatie
- Fysieke kenmerken zoals een extra plooi bij de ogen of kromme pink
- Epileptische verschijnselen
- Lange postuur, relatief lange benen en armen
- Verlaagde spierspanning in de armen, benen en romp
- Verminderd uithoudingsvermogen, sneller moe
- Hypermobiliteit van de gewrichten
- Tremor bij doelgerichte bewegingen
- Verhoogd risico op medische problemen zoals suikerziekte (diabete type 2), botontkalking (osteoporose), astma, spataderen of trombose

## Puberteit

Het extra X chromosoom kan ervoor zorgen dat de puberteit niet lijkt te willen starten, vertraagd is, of niet helemaal hetzelfde verloopt als bij leeftijdsgenoten. De lichamelijke ontwikkeling die hoort bij de puberteit van jongens (waaronder baardgroei, verlaging van de stem, toename in spiermassa, groei testikels) blijft dan achter bij jongens met het Klinefelter syndroom. Dit heeft te maken met een tekort in de aanmaak van testosteron, dat veel jongens kenmerkt. Het is daarom verstandig dat artsen bij tienerjongens met Klinefelter syndroom al tijdig monitoren wanneer de puberteit begint en of deze voldoende doorzet. Als er sprake is van een tekort aan testosteron, kan een arts behandeling met testosteron voorschrijven. Niet alle jongens of volwassenen met een extra X chromosoom hebben testosteron behandeling nodig. Het is daarom belangrijk om een arts te zoeken die veel weet van het Klinefelter syndroom, en die op basis van lichamelijk onderzoek kan bepalen of en wanneer behandeling nodig is.



# TRIXY Expertisecentrum

## Vruchtbaarheid

Jongens en mannen met het Klinefelter syndroom hebben doorgaans ernstige vruchtbaarheidsproblemen. De meeste jongens met het Klinefelter syndroom produceren zeer kleine hoeveelheden zaadcellen in hun vroege tienerjaren, maar de hoeveelheid zaadcellen wordt snel minder richting volwassenheid. Als er vruchtbaarheidsproblemen zijn kan een arts die gespecialiseerd is in verlaagde vruchtbaarheid mannen met een kinderwens helpen. Mogelijkheden voor mannen met het Klinefelter syndroom zijn bijvoorbeeld het tijdig invriezen en behouden van sperma voor later gebruik, IVF (In Vitro Fertilisatie) of ICSI (Intra Cytoplasmatische Sperma Injectie) technieken, en het gebruik van donorzaad om een zwangerschap tot stand te brengen. Mannen kunnen er ook voor kiezen om te adopteren om zo hun eigen familie te creëren. Dit zijn belangrijke onderwerpen om al tijdig te bespreken met artsen, omdat sommige vruchtbaarheidsprocedures, zoals het invriezen van sperma, al opgestart moeten worden tijdens de puberteit.

## Welke professionele ondersteuning kan nodig zijn?

Tijdens het opgroeien is het belangrijk om alert te zijn op alle kwetsbaarheden die horen bij het syndroom van Klinefelter. Zo kunnen kinderen tijdig ondersteund worden bij de ontwikkeling. Daarmee kunnen problemen, indien mogelijk, verminderd of voorkomen worden. Bij de zorg kunnen verschillende specialisten belangrijk zijn, zoals een klinisch geneticus, kinderarts, kinderendocrinoloog, fysiotherapeut, logopedist, klinisch neuropsycholoog, klinisch psycholoog, of orthopedagoog. Op school kunnen jongens extra ondersteuning krijgen, of er kunnen kleine aanpassingen in de klas gedaan worden.

Het is belangrijk dat er niet alleen goede zorg wordt gegeven als het gaat om de lichamelijke ontwikkeling, maar dat er ook goede zorg wordt gegeven als het gaat om de ontwikkeling van gedrag en leren. Sommige professionals hebben zich gespecialiseerd in het Klinefelter syndroom. Wij bevelen aan om samen met zulke specialisten de ontwikkeling regelmatig te monitoren op belangrijke momenten. Meer informatie hierover kunt u vinden in de zorgrichtlijnen die zijn opgesteld door professionals met expertise in het Klinefelter syndroom. Deze zorgrichtlijnen staan beschreven in de brochure 'Klinefelter syndroom: Leidraad voor de zorg en diagnostiek'. Deze is te vinden op de website van de Nederlandse Klinefelter Vereniging en de website van het TRIXY Expertisecentrum. Het TRIXY Expertisecentrum kan u ook helpen bij het vinden van de weg naar goede zorg.

## Waar kan ik meer informatie vinden?

Als ouders informatie gaan zoeken op het internet, bestaat er een grote kans dat zij in aanraking komen met verouderde, incomplete of foutieve informatie. Het is daarom belangrijk om af te gaan op kennis die wordt gegeven door betrouwbare bronnen. Een lijst van een aantal websites van betrouwbare en professionele bronnen is te vinden op [www.trixyexpertisecentrum.nl](http://www.trixyexpertisecentrum.nl). Ook kunnen ouders en professionals op deze website het boek 'Opgroeien met het syndroom van Klinefelter (47,XXY), Trisomie X (47,XXX) of 47,XYY: Een handboek voor ouders en betrokkenen' bestellen met daarin gedetailleerde informatie.



Universiteit Leiden

Deze folder is een uitgave van het TRIXY Expertisecentrum, waar wetenschappelijk onderzoek en specialistische zorg samenkomt voor kinderen met een trisomie van de X of Y chromosomen. TRIXY is een samenwerking van het Leids Universitair Behandel en Expertisecentrum (LUBEC), de afdeling Neuropedagogiek van de Universiteit Leiden, en het Leids Universitair Medisch Centrum. Meer informatie vindt u op [www.trixyexpertisecentrum.nl](http://www.trixyexpertisecentrum.nl).