



# TRIXY Expertisecentrum

## Informatie over 47,XYY

### Wat is 47,XYY?

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 Y chromosoom geboren worden dan noemen we dat 47,XYY. Er is dan één X chromosoom en er zijn twee Y chromosomen, wat maakt dat er in totaal 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 1000 jongens heeft een extra Y 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. 47,XYY 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 Y chromosoom.

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

De gevolgen van het extra Y 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 XYY 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 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.



# TRIXY Expertisecentrum

Op de X en Y chromosomen liggen genen die belangrijk zijn voor de groei en ontwikkeling: daarom hebben jongens met 47,XYY 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

Een deel van de jongens met 47,XYY hebben een vertraagde motorische ontwikkeling en doen er langer over om te leren rollen, zitten, kruipen, staan en lopen dan leeftijdsgenootjes. Ook kunnen er bij een deel van de jongens problemen zijn in de motorische coördinatie, bewegingen lijken dan 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 47,XYY ligt het gemiddeld IQ meestal tussen de 90 en 100; het intelligentieniveau is daarmee doorgaans vergelijkbaar of iets lager dan leeftijdsgenootjes of broertjes/zusjes. Een verstandelijke beperking komt weinig voor.

Wel is er bij een aanzienlijk deel van de jongens sprake van een vertraagde spraak-taal ontwikkeling: deze jongens hebben moeite om zich goed te uiten via taal, en soms ook moeite met het begrijpen van taal.

Veel jongens met 47,XYY vinden het lastig om de aandacht en concentratie vast te houden. Ook komt het vaak voor dat jongens met 47,XYY de neiging hebben tot impulsiviteit. 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. Veel oudere kinderen en volwassenen kunnen moeite hebben met het uitvoeren van plannen en het organiseren van bijvoorbeeld hun huiswerk of taken op het werk.

Een aanzienlijk deel van de jongens heeft in enige mate lees- en leerproblemen en kunnen daardoor extra ondersteuning nodig hebben op school. Het overgrote deel van de jongens zit op het reguliere onderwijs, een heel klein deel gaat naar het speciaal onderwijs.



## Sociaal-emotioneel

Veel jongens met 47,XYY hebben moeite met het vanzelfsprekend aangaan van sociale contacten. Zij kunnen problemen ervaren in het inschatten van anderen of zichzelf. Door impulsiviteit kan het voor veel jongens met 47,XYY lastig zijn om grip te houden op hun gedrag en emoties, wat kan samengaan met emotionele uitbarstingen. Stemningsproblemen kunnen ook voorkomen: jongens kunnen zich snel angstig voelen, neigen naar somberheid, of moeite hebben om met stress en frustratie om te gaan.

## Risico op psychische symptomen

De meeste jongens met 47,XYY 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 beschrijven. 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 deel van de jongens met 47,XYY als zodanig voorkomen; in dat geval hebben jongens dus zowel 47,XYY én een gedragsdiagnose. \* Attention Deficit Disorder \*\*Attention Deficit Hyperactivity Disorder



# TRIXY Expertisecentrum

## Risico op lichamelijke symptomen

Er zijn ook lichamelijke symptomen die bij 47,XYY kunnen voorkomen:

- Lange postuur, relatief lange benen en armen
- Verlaagde spierspanning in de armen, benen en romp
- Tremor bij doelgerichte bewegingen
- Problemen met het gebit, zwak tandglazuur
- Fysieke kenmerken zoals een extra plooitje bij de ogen of kromme pink
- Epileptische verschijnselen
- Verhoogd risico op medische problemen zoals astma

## Puberteit en vruchtbaarheid

Bij jongens met 47,XYY start de puberteit doorgaans op tijd en verloopt deze meestal net als bij leeftijdsgenoten. Bij 47,XYY is er een licht risico op hormonale afwijkingen die gepaard gaan met een verlaagde vruchtbaarheid. Als ouders zorgen of vragen hierover hebben is het verstandig om deze met een arts te bespreken die gespecialiseerd is in X en Y chromosoom variaties.

## Welke professionele ondersteuning kan nodig zijn?

Tijdens het opgroeien is het belangrijk om alert te zijn op alle kwetsbaarheden die horen bij het 47,XYY. 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 goede zorg wordt gegeven met oog voor de lichamelijke ontwikkeling, en de ontwikkeling van gedrag en leren. Het lastige aan het organiseren van ondersteuning in het gedrag en leren is dat veel professionals onvoldoende bekend zijn met 47,XYY. Het is verstandig om een professional te zoeken die goed overziet waar de kwetsbaarheid van jongens met 47,XYY ligt die maakt dat vroege interventie gewenst is, waaronder de combinatie van problemen in de motorische vaardigheden, de taalontwikkeling, de aandacht en concentratie, het leren en sociaal-emotionele ontwikkeling. Ook is het belangrijk dat wordt meegewogen dat lichte beperkingen van het kind de kans op problemen verderop in de ontwikkeling flink kunnen vergroten, en dat preventieve interventie nodig kan zijn om dit zoveel mogelijk af te wenden. Omdat ontwikkelingsachterstanden mogelijk groter worden wanneer het kind ouder wordt, bevelen wij aan om de ontwikkeling van het kind in de gaten te blijven houden door in overleg met de professional op belangrijke momenten de ontwikkeling steeds opnieuw in kaart te brengen.

## 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 Behandelen 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).