Universiteit Leiden

TRIXY Expertisecentrum

Trisomie van de X en Y chromosomen

Nieuwsbrief | 1e kwartaal 2016

Voorwoord

Deze eerste nieuwsbrief valt samen met een belangrijke mijlpaal in de zorg die we kunnen bieden aan kinderen en jongeren met X en Y chromosoom variaties. Sinds kort zijn wij erkend als Nationaal Expertisecentrum voor Trisomieën van de X en Y chromosomen, en kunnen wij multidisciplinaire zorg bieden met landelijke dekking. Heel goed nieuws! Elk kwartaal zullen wij een nieuwsbrief uitbrengen om informatie en nieuws uit ons TRIXY Expertisecentrum met u te delen. Specialistische zorg en state-of-the art wetenschappelijke kennis is onze kracht!

Namens het team, Dr. Sophie van Rijn

Nieuws uit de Kliniek

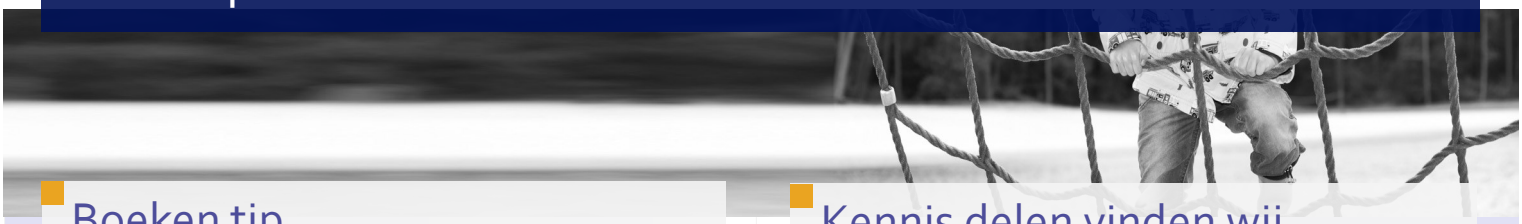
Het TRIXY spreekuur van de Universiteit Leiden is een samenwerking van het Ambulatorium, de afdeling Neuropedagogiek van de Universiteit Leiden, en het Leids Universitair Medisch Centrum.

Multidisciplinaire aanpak
Bij het spreekuur werken Klinisch (neuro)-psychologen en GZ psychologen die veel verstand hebben van de neuro cognitieve- en sociaal-emotionele gevolgen die kunnen horen bij kinderen en adolescenten met X en Y - chromosoom variaties. Dit spreekuur werkt natuurlijk nauw samen met de onderzoeksafdeling Neuropedagogiek zodat we altijd gebruik kunnen maken van de laatste kennis op dit gebied. Aan het spreekuur zijn ook medisch specialisten uit het LUMC verbonden. Door nauwe samenwerking van al deze disciplines kunnen we u en uw kind optimale zorg aanbieden.

Diagnostiek en behandeling op maat
Psychologisch onderzoek geeft ons inzicht in hoe een kind functioneert in relatie tot zijn/haar klachten en diagnose. Bij het kind wordt een intelligentie onderzoek gedaan, alsook een neuropsychologisch onderzoek gericht op geheugen, aandacht, ruimtelijke inzicht, planning en organisatie, taal, emotie en sociale informatieverwerking. Ook laten we door de ouders en leerkracht vragenlijsten invullen die een goed beeld geven van hoe het kind thuis en op school functioneert. Er wordt een uitgebreid verslag gemaakt met concrete adviezen dat vervolgens met ouders wordt besproken. Eventueel kan daarna een gesprek op school plaatsvinden. Tenslotte kunt u bij de kinderarts van het LUMC terecht voor diagnostiek en behandeling van problemen in de lichamelijke ontwikkeling. Hier wordt u ook medische zorg aangeboden op het gebied van endocrinologie, mond/kaak problemen, en fysiotherapie.

> "Een vroege diagnose betekent dat we ouders kunnen helpen om voorbereid te zijn op mogelijke ontwikkelings-problemen bij hun kind"

Vergoeding
Op basis van onze afspraken met de Vereniging Nederlandse Gemeenten zijn verwijzingen door artsen uit heel Nederland geldig. Iedereen heeft recht op vergoeding, ook als u buiten de regio Leiden woont.



Boeken tip

Niets frustrerender dan slimme, getalenteerde kinderen steeds te zien worstelen met simple taken als huiswerk, opruimen of aan-kleden. Of met het omgaan van teleurstellingen en boosheid. Recent onderzoek laat zien dat deze kinderen tekortschieten in executieve functies'

Zo luidt de eerste alinea van het boek 'Slim maar...',geschreven door Peg Dawson en Richard Guare.

Kinderen met een extra X of Y chromosoom hebben regelmatig problemen op het gebied van executief functioneren - zie ook artikel tip– , daarom is dit boek wellicht een aanrader voor u als ouder.

In dit boek zijn resultaten uit wetenschappelijk onderzoek omgezet in praktische adviezen en tips. Met werkbladen, vragenlijsten en uitgebreiden leeftijdsgebonden informative kunt u hier zelf mee aan de slag gaan om te helpen de executieve functies van uw kind in alledaagse situaties te versterken.

Naast deze versie voor basisschoolkinderen is er ook een pubereditie verkrijgbaar.

Kennis delen vinden wij belangrijk!

Zowel in Nederland...
Onlangs heeft Sophie van Rijn de Rijksuniversiteit van Groningen bezocht om daar een 3 uur durende workshop, gericht op de nieuwste kennis over Klinefelter Syndroom en Trisomie X, te geven aan professionals in opleiding. Op naar de toekomst!

... als over de grens!

Regelmatig worden we uitgenodigd om in het buitenland onze kennis te delen. Zo zijn we uitgenodigd om een workshop te geven op het Frambu (Nationaal Instituut voor Zeldzame Aandoeningen) in Oslo, Noorwegen. De volledige presentatie van Sophie van Rijn is hier te zien: www.vimeo.com/130199302 (engelstalig, 90 minuten).

> "1 op de 700 kinderen wordt geboren met een extra X chromosoom: dat is toch helemaal niet zeldzaam ?"

Website tip

Wilt u op de hoogte blijven van de nieuwste internationale ontwikkelingen op het gebied van wetenschap en zorg voor mensen met X en Y chromosoom variaties, dan kunt u kijken op: www.genetic.org . Dit is de website van AXYS, de Amerikaanse 'Association for X and Y chromosome variations'.

Ook kunt u hier een lidmaatschap afsluiten voor 25 tot 35 dollar per jaar, waarmee u toegang krijgt tot de video bibliotheek met opnames van conferenties en online seminars. Het is ook mogelijk om drie dagen een proeflidmaatschap af te sluiten.

Nieuws uit de wetenschap

Van 10 tot en met 12 maart was in het Duitse Münster de Internationale Workshop over het Syndroom van Klinefelter. Deze workshop voor professionals vond in 2010 voor de eerste keer plaats in Kopenhagen en was een groot succes. Diverse experts, onderzoekers en clinici waren uitgenodigd als spreker. Het programma was gericht op verschillende aspecten van het Syndroom van Klinefelter, van genetische mechanismen tot aan de psychologische effecten. Prof. Hanna Swaab heeft hier een workshop gegeven over risico's in de sociaal-emotionele ontwikkeling; hoe is dit verankerd in de aanleg van een kind en hoe kunnen we de ontwikkeling ondersteunen?

Naast de workshops was er veel ruimte om de nieuwste bevindingen en ideeën te delen en te bediscussiëren. Samenwerking brengt ons vooruit!

2nd International Workshop on Klinefelter Syndrome
March 10–12, 2016
Münster, Germany

Artikel tip

Uit eerder onderzoek weten we dat kinderen en volwassenen met een extra X chromosoom een vergroot risico hebben op het ontwikkelen van sociaal-emotionele problemen, zoals moeite met het aangaan van vriendschappen en meer angst in sociale situaties.
Dr. Sophie van Rijn heeft onlangs onderzocht hoe volwassen met XXY naar gezichten kijken. Zo kregen zij foto's en video's met gezichten te zien en werd er met oogbewegingsapparatuur gemeten waar het meeste naar werd gekeken.

Uit het onderzoek bleek dat volwassenen met XXY in vergelijking met de controlegroep:

- Minder snel naar de ogen van mensen kijken
- Minder lang naar de gezichten en ogen van anderen keken

Daarnaast werd met electrodes op de huid de lichamelijke spanning gemeten tijdens het bekijken van video's van mensen die verschillende emoties doormaken. De volwassenen met XXY bleken meer gespannen te raken van de emoties van anderen, in vergelijking met de controlegroep. Door heel gespannen te raken en minder gericht te zijn op de gezichten van anderen, is de kans groot dat je belangrijke sociale signalen mist. Dan is het lastig om in te schatten wat iemand van je verwacht of te bedenken hoe je het beste kan reageren!

Het TRIXY onderzoekslab

- Op 11 november 2015 is Marcia Goddard gepromoveerd op onderzoek naar de hersenontwikkeling van jongens met XXY in vergelijking met jongens met autisme. Bekijk hier haar minicollege: www.universiteitleiden.nl/nieuws/2016/01/minicollege-hersenpaden-van-autistische-jongens-verschillen

- Een eerste pilot studie in ons lab naar de sociale en cognitieve ontwikkeling van jonge kinderen (3-5 jaar) laat zien dat verminderde aandacht voor gezichten van anderen van invloed is op de taalontwikkeling. Iets om verder te onderzoeken bij kinderen met een extra X of Y, gezien het risico op problemen in de taalontwikkeling!

Aanvoerders van het TRIXY expertise team

Prof. Hanna Swaab is hoogleraar op het vakgebied van Neuropedagogiek en Ontwikkelingsstoornissen aan de Universiteit Leiden. Zij is hier ook directeur van het Ambulatorium, en hoofd van het TRIXY Expertise Centrum. Als klinisch kinder neuropsycholoog en psychotherapeut is zij al 25 jaar actief in de wetenschap en zorg voor kinderen en volwassenen met X en Y chromosoom variaties.

Dr. Sophie van Rijn is universitair hoofddocent op de afdeling Neuropedagogiek van de Universiteit Leiden. Zij doet al 14 jaar wetenschappelijk onderzoek op het gebied van X en Y chromosoom variaties. Als senior onderzoeker is zij aanvoerder van het TRIXY onderzoekslab, waar de gevolgen van een extra X of Y chromosoom op de cognitieve, emotionele en gedrags ontwikkeling systematisch in kaart worden gebracht. Haar doel is wetenschappelijke kennis te vergroten.

Drs. Claudia König is aanvoerder van het TRIXY spreekuur op het Ambulatorium van de Universiteit Leiden. Als klinisch psycholoog en neuropsycholoog zoekt ze samen met kinderen/ jongeren, hun ouders en leerkrachten uit hoe de informatieverwerking verloopt. Welke vaardigheden zijn goed of juist minder ontwikkeld? En hoe vertaalt dit zich naar de behandeling?

Dr. Sabine Hannema is als kinderarts-endocrinoloog in het LUMC betrokken bij het TRIXY spreekuur. Zij is gespecialiseerd in medische zorg voor kinderen met X en Y chromosoom variaties. Daarnaast betrekt zij zonodig een team van specialisten zoals kinderfysiotherapeuten en voor vragen of behandeling op gebied van de vruchtbaarheid is er een samenwerking met de urologen-andrologen van het Erasmus MC in Rotterdam.

Heeft u vragen over het TRIXY spreekuur?

U kunt bij ons terecht als u vragen of zorgen heeft over de ontwikkeling van uw kind. Op dit specialistisch spreekuur voor kinderen en adolescenten met X en Y chromosoom variaties, bieden wij multidisciplinaire diagnostiek, begeleiding en behandeling aan ouders en jongeren van een leeftijd van 0-21 jaar.

Wilt u zichzelf of uw kind aanmelden?
U kunt bellen naar 071-5274063.
Email: ambulatorium@fsw.leidenuniv.nl

Heeft u vragen over deelname aan wetenschappelijk onderzoek?

Als u zich bij het TRIXY Expertisecentrum aanmeldt, wordt u altijd uitgenodigd om (vrijblijvend) deel te nemen aan wetenschappelijk onderzoek. Daarnaast werken we heel hard om financiering van de overheid te krijgen voor onderzoeksprojecten rondom speciale thema's. Wanneer er thema projecten starten, zullen we hier een oproep plaatsen.

Heeft u vragen over deelname?
U kunt contact opnemen met dr. Sophie van Rijn, srijn@fsw.leidenuniv.nl

Colofon

Redactie: dr. Sophie van Rijn, drs. Claudia König, Rhavyta Meesters en Ilona van der Hout
Wilt u zich aan– of afmelden voor deze nieuwsbrief? Stuur dan een mail naar srijn@fsw.leidenuniv.nl