



TRIXY Expertisecentrum

Trisomie van de X en Y chromosomen



Nieuwsbrief

| 2016: derde uitgave

Voorwoord

Vanuit het TRIXY Expertisecentrum bieden wij u graag deze nieuwsbrief aan. Hiermee hopen wij u op de hoogte te kunnen houden van ontwikkelingen in ons centrum, en kennis over te dragen vanuit het vakgebied.

Specialistische zorg en state-of-the art wetenschappelijke kennis is onze kracht, en wij hopen dat we u hiermee van dienst kunnen zijn!

Namens het team, Dr. Sophie van Rijn

Informatie over de TRIXY 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.



“Ouders moeten betrouwbare kennis makkelijker kunnen vinden; hier ligt een kans voor professionals om ouders beter te ondersteunen”

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.

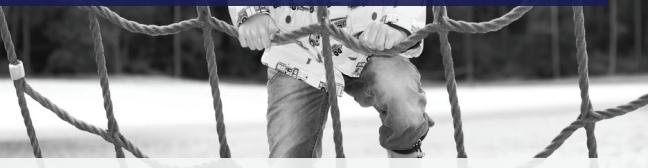
Tenslotte kunt u bij de kinderarts van het LUMC terecht voor diagnostiek en behandeling van problemen in de lichamelijke ontwikkeling. Hier wordt u ook medische zorg aangeboden op het gebied van endocrinologie, mond/kaak problemen, en fysiotherapie.

Zorg 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

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

JED BAKER

**Opvoedwijzer
DRIFTBUIEN &
WOEDEAANVALLEN**

Omgaan met
boosheid en
frustratie bij
kinderen met
autisme en
ADHD



HOGREFE

Sommige kinderen lijken soms te kunnen ontploffen. Op school, in een winkel of thuis, het gaat even niet zoals ze dachten en ... boem. Niet alleen kinderen met autisme of ADHD, maar ook kinderen met X en Y chromosoom variaties kunnen soms heftige driftbuien hebben.

Voor ouders en leerkrachten

is het niet altijd makkelijk om hier goed mee om te gaan. Op basis van meer dan 20 jaar ervaring biedt Jed Baker eenvoudige en praktische strategieën om met driftbuien en woedeaanvallen om te gaan.

Het effectieve model bestaat uit verschillende stappen zoals het aanpassen van je verwachtingen, training van strategieën om driftbuien meteen te kalmeren, begrijpen waarom driftbuien ontstaan, en hoe driftbuien te voorkomen. De vele herkenbare voorbeelden en ervaringen van de auteur zullen een welkomte bron van inspiratie zijn voor iedereen die gereeld geconfronteerd wordt met driftbuien en woedeaanvallen.

Opvoedwijzer Driftbuien en Woedeaanvallen

Jed Baker

ISBN 9789079729142

Kennis delen vinden wij belangrijk!

Dr. Sophie van Rijn was onlangs uitgenodigd om te komen spreken op het symposium 'Advances and Innovations for Collaborative Research in Fragile X, Autism and Sex Chromosome Variations: Working Toward Patient-Centered Outcomes'.

In Baltimore USA, kwamen wetenschappers, clinici, ouders en betrokkenen bij elkaar om te bepalen waar het onderzoek en de zorg op gericht zou moeten zijn om kinderen en volwassenen met X en Y chromosoom variaties beter te bedienen. Ook was het doel om te leren van professionals op het gebied van Fragile X en Autisme. Onderzoek naar deze aandoeningen is namelijk al meer gevorderd en de zorg doorgaans beter georganiseerd. Deskundigen wisselden ideeën, tips en adviezen uit om de zorg en het onderzoek voor mensen met X en Y chromosoom variaties vooruit te helpen. Daarnaast waren er deskundigen op het gebied van subsidieverstrekking en overheids-financiering aanwezig, want voor verbetering van onderzoek en zorg is geld nodig!



Website tip

www.sociaalopstap.nl is een website met sociale verhalen en stappenplannen. De website is ontwikkeld voor jongeren met een autisme spectrum stoornis met een (boven)gemiddeld IQ. Maar ook jongeren en volwassenen die om andere redenen, zoals een extra X of Y chromosoom, moeite hebben met het begrijpen van sociale situaties kunnen de website gebruiken. De uitgeschreven sociale verhalen kunnen steun geven, omdat die precies laten zien wat je in een sociale situatie kan doen. Je kunt de stappenplannen zelf bewerken, zodat deze precies aansluiten op jouw persoonlijke situatie. Via de gratis app voor smartphones met Android besturingssysteem, heeft iedereen de sociale verhalen en hun persoonlijke stappenplannen altijd bij de hand!

Het AXYON register



AXYS is een grote en professionele non-profit organisatie in de

Verenigde Staten, met als doel het behartigen van de belangen van mensen met X en Y chromosoom variaties, en hun families. Zij zijn een van de initiatiefnemers van het AXYON register, dat opgericht is om meer gegevens te verzamelen over hoe X en Y chromosoomvariaties van invloed zijn allerlei aspecten van het leven. (Jong) volwassenen of ouders kunnen met de digitale vragenlijst

aangeven hoe het proces van de diagnose is verlopen, hoe hun ervaren kwaliteit van leven is en welke dingen belangrijk voor hen of hun kind zijn. Door het systematisch in kaart brengen van deze gegevens hoopt AXYS beter zicht te krijgen op mogelijke speerpunten voor wetenschappelijk onderzoek en de zorg. Het register is open voor mensen van alle nationaliteiten, dus ook u kunt hier aangeven hoe het met u of uw kind gaat en wat uw persoonlijke ervaringen zijn. Alle gegevens worden vertrouwelijk behandeld. U kunt ook video's over het register bekijken op www.genetic.org/registry. Het register is Engelstalig.

Artikel tip

The Impact of Living with Klinefelter Syndrome: A Qualitative Exploration of Adolescents and Adults

In dit engelstalige artikel (2016) worden risico's op medische, psychologische en sociale problemen bij jongens en mannen met XXY besproken. In dit vragenlijst onderzoek, met ongeveer 200 deelnemers in de leeftijd 14 tot 75 jaar, werd ook gevraagd naar positieve ervaringen. Er worden ook praktische tips gegeven voor ouders en professionals hoe jongens en mannen met XXY het beste gesteund kunnen worden.

Klik hier voor het volledige artikel:

www.genetic.org/wp-content/uploads/2016/11/Turiff.ImpactOfLivingWithKS.Nov2016.pdf

Expanding the Phenotype of Triple X Syndrome: A Comparison of Prenatal Versus Postnatal Diagnosis

Het onderzoek naar trisomie X is schaars en daarom is het extra fijn dat dit artikel in 2016 verschenen is. Het beschrijft diagnostische, medische, en psychologische gegevens van 74 meisjes en vrouwen met trisomie X in de leeftijd van 6 maanden tot 24 jaar. Een vergelijking tussen prenataal en postnataal gediagnosticeerde meisjes en vrouwen laat zien dat het risico op problemen minder groot is bij een prenatale diagnose. Toch is dit ook nog steeds een kwetsbare groep. Dit artikel helpt om te weten waar deze risico's liggen.

Klik hier voor het volledige artikel:

www.genetic.org/wp-content/uploads/2016/10/Expanding-the-phenotype-of-Triple-X-syndrome.pdf

Het TRIXY onderzoekslab

Vanaf 1 januari 2017 komen Nienke Bouw en Kimberly Kuiper het TRIXY Expertisecentrum versterken. Zij gaan wetenschappelijk onderzoek doen naar de ontwikkeling van jonge kinderen met een extra X of Y chromosoom. Ook gaan zij lesgeven over X en Y chromosoom variaties aan studenten van de opleiding Orthopedagogiek. Door het opleiden van toekomstige professionals hopen we eraan bij te dragen dat er steeds meer deskundigen in het werkveld komen. Kimberly gaat ook het klinisch team versterken, we hopen hierdoor onze zorg aan meer ouders en kinderen te kunnen aanbieden. Daarnaast zullen zij meehelpen om in het voorjaar de nieuwe TRIXY website te lanceren, waar o.a. kennis, informatie en brochures beschikbaar worden gesteld voor ouders en betrokkenen. Wij houden u op de hoogte!



Nienke Bouw



Kimberly Kuiper





Aanvoerders van het TRIXY expertise team



Prof. Hanna Swaab is hoogleraar op het vakgebied van Neuropeagogiek 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 Neuropeagogiek 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 onderzoeks lab, 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.

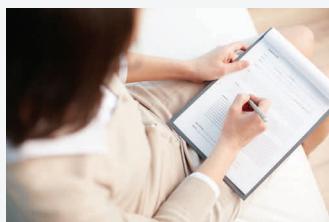


Drs. Claudia König is aanvoerder van het TRIXY spreekuur op het Ambulatorium van de Universiteit Leiden. Als klinisch psycholoog en neuropsycholoog zoekt ze samen met kinderen/jongeren, hun ouders en leerkrachten uit hoe de informatieverwerking verloopt. Welke vaardigheden zijn goed of juist minder ontwikkeld?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

Als u zich bij het TRIXY Expertisecentrum anmeldt, 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. In januari 2017 starten we met een nieuw grootschalig onderzoek. Wij zullen u hierover nog gaan informeren en een oproep plaatsen in de nieuwsbrief.

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



Colofon

Redactie: dr. Sophie van Rijn

Wilt u zich aan- of afmelden voor deze nieuwsbrief? Stuur dan een mail naar srijn@fsw.leidenuniv.nl