Expertisecentrum

Trisomie van de X en Y chromosomen

Nieuwsbrief | 2018: eerste uitgave

Voorwoord

Vanuit het TRIXY Expertisecentrum bieden wij u graag de eerste nieuwsbrief van 2018 aan. Wij hopen u zo te informeren over de nieuwste ontwikkelingen op het gebied van wetenschap, kliniek en onderwijs.

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 Leids Universitair Behandel en Expertise Centrum (voormalig 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 voorkomen 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.

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 meestal een intelligentie onderzoek gedaan, alsook een neuropsychologisch onderzoek gericht op geheugen, aandacht, ruimtelijk inzicht, planning en organisatie, taal, emotie en sociale informatieverwerking. Ook hebben we met ouders gesprekken en laten we door ouders en leerkracht vragenlijsten invullen die een goed beeld geven van hoe het kind thuis en op school functioneert. Er kunnen ook observaties van het kind gedaan worden. 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 de motorische ontwikkeling.

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.

> **“ Kinderen met een extra X of Y chromosoom hebben nodig wat alle kinderen nodig hebben: aandacht, emotionele veiligheid, steun en aanmoediging zijn van groot belang voor hun ontwikkeling ”**

Boeken tip

Uit wetenschappelijk onderzoek is gebleken dat kinderen met een extra X of Y chromosoom een verhoogd risico hebben om problemen in het executief functioneren te ontwikkelen.

Executieve functies zijn denkprocessen in de hersenen die ervoor zorgen dat we ons gedrag in goede banen kunnen leiden. Bij kinderen zijn ze nodig voor alledaagse activiteiten, van het aankleden tot het plannen van huiswerk.

Het boek '*Gedrag in uitvoering*' richt zich op het ondersteunen en trainen van executieve functies bij kinderen en jongeren in het dagelijks leven, thuis en op school.

Het boek bevat herkenbare voorbeelden uit het dagelijks leven van kinderen tussen de 3 en 17 jaar, maar ook inzichten en praktische tips voor ouders, leerkrachten en jongeren voor het versterken van executieve functies.

Auteurs: Diana Smidts en Mariëtte Huizinga
ISBN: 9789057124433
€ 19,95

Kennis delen vinden wij belangrijk!

Op de Universiteit Leiden worden alle masterstudenten Orthopedagogiek door ons opgeleid met de nieuwste wetenschappelijke en klinische kennis over X en Y chromosoom variaties. Dit zijn per jaar meer dan 80 toekomstige professionals die in hun loopbaan kinderen en ouders kunnen gaan ondersteunen!

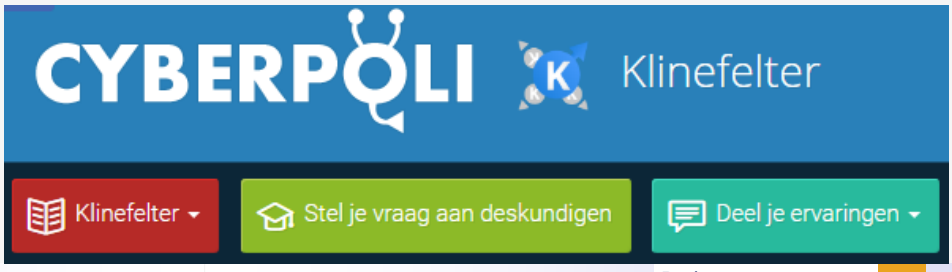
Daarnaast is het TRIXY team ook betrokken bij de bij– en nascholing van professionals in de gezondheidszorg. In de 4-jarige specialistische opleiding tot klinisch neuropsycholoog staat de diagnostiek en behandeling van kinderen en volwassenen met X of Y chromosoomvariaties op het programma!

Website tip www.cyberpoli.nl/klinefelter

De Cyberpoli is een interactieve ontmoetingsplaats voor kinderen en jongeren tot ongeveer 24 jaar met een chronische aandoening. Er is ook een cyberpoli speciaal voor Klinefelter (47,XXY). Jongens met Klinefelter kunnen hier vragen stellen aan een deskundig panel.

Het panel, bestaande uit medisch specialisten, huisartsen, psychologen, en orthopedagogen, geeft antwoord op je vragen of geeft je goede adviezen waarmee je zelf aan de slag kunt. Het TRIXY team gaat ook in het panel plaatsnemen, en vragen van jongeren met Klinefelter beantwoorden!

Het panel is verder uitgebreid met ervaringsdeskundigen zodat je ervaringen met andere kinderen met Klinefelter kunt delen. Je kunt ook via de chat online contact hebben met andere kinderen.



Het TRIXY onderzoekslab

Het TRIXY team heeft onlangs een artikel gepubliceerd in samenwerking met Carole Samango Sprouse uit de USA.
Gegevens uit beide landen werd samengevoegd om een brede en diverse groep van 98 jongens met een extra X chromosoom te onderzoeken.
Uit het onderzoek bleek dat het cognitief functioneren van deze groep jongens samenhing met de leeftijd waarop de diagnose was gesteld, behandeling met testosteron supplementen, en de sociaal-economische status van het gezin. Een prenatale diagnose, behandeling met testosteron en hogere sociaal economische status van het gezin gingen samen met sterkere cognitieve vaardigheden. Het is dus belangrijk dat kinderen al vroeg de diagnose krijgen, zodat de ontwikkeling goed gevolgd kan worden, er tijdig ondersteuning aan ouders gegeven kan worden, en indien nodig testosteron behandeling gestart kan worden.

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29423966

Nieuws uit de Kliniek

TRIXY heeft nieuwe zorgmodules!
Wilt u via Skype/telefoon een vraag stellen?
Bent u op zoek naar een second-opinion, of wilt u advies van TRIXY professionals met een 1-dags consult? Bekijk hier ons aanbod voor ouders, jongeren, volwassenen en professionals:
https://lnkd.in/e9tT7fA

Volg ons!

Het TRIXY expertise-centrum heeft sinds kort een Linkedin pagina. Wordt volger van onze pagina om regelmatig nieuws te ontvangen:

www.linkedin.com/company/trixyexpertisecentrum

Oproep aan ouders van kinderen tussen 1 en 6 jaar

Bent u benieuwd naar de ontwikkeling van uw kind met een extra X of Y?
Wij ook! Bouw samen met andere ouders mee aan belangrijke kennis over jonge kinderen met een extra X of Y chromosoom. Deze kennis is nodig om de zorg voor deze kinderen te verbeteren. Wij zoeken nog ouders en kinderen die mee willen doen aan de TRIXY studie, een onderzoek van dr. Sophie van Rijn in samenwerking met dr. Nicole Tartaglia (USA).

U kunt helpen! Meer info:
www.trixyexpertisecentrum.nl/trixystudie

Visie op de wetenschap: kennis dichtbij gebracht

Het TRIXY team vindt het belangrijk om kennis laagdrempelig beschikbaar te stellen aan ouders, volwassenen met een extra X of Y chromosoom, professionals in de gezondheidszorg en leerkrachten.
Wij lezen voor u de literatuur en vatten artikelen voor u in het Nederlands samen.
Deze eerste bijdrage is geschreven door Anna van der Lubbe (stagaire bij TRIXY) in samenwerking met het TRIXY team.

Naam artikel:	Timing of Diagnosis of 47, XXY and 48, XXYY: A Survey of Parent Experiences.
Auteurs:	J. Visootsak, N. Ayari, S. Howell, J. Lazarus en N. Tartaglia.
Land:	Verenigde Staten
Publicatiejaar:	2013
Link:	https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35709

De timing van de diagnose: ervaringen van ouders

Door Anna van der Lubbe, in samenwerking met het TRIXY team

Inleiding

Wanneer de diagnose Klinefelter syndroom in de kindertijd (of soms al voor de geboorte) wordt gesteld, is het belangrijk dat de ontwikkeling van deze jongens goed wordt gemonitord en ondersteund. Hierbij is het belangrijk om oog te hebben voor de ontwikkeling van gedrag, taal en leren en voor de psychologische ontwikkeling, zoals de sociaal-emotionele ontwikkeling. Ieder kind heeft hierbij maatwerk nodig in de opvoeding, want symptomen van het Klinefelter syndroom kunnen sterk verschillen per kind. Omdat ouders degenen zijn die het meest intensief betrokken zijn bij het dagelijks leven van hun kind, spelen zij een hele belangrijke rol tijdens de opvoeding. Het is daarom noodzakelijk dat ouders informatie aangereikt krijgen waarmee ze de ontwikkeling van hun kind het beste kunnen ondersteunen. Professionals in de gezondheidszorg zetten zich in om ouders hierbij te helpen, bijvoorbeeld door ouders informatie te geven over de gebieden in de ontwikkeling waarop jongens met het Klinefelter syndroom kwetsbaarheden kunnen laten zien. Daarnaast kunnen professionals heel precies een profiel van sterke en zwakke kanten voor een individueel kind in kaart brengen, en op basis hiervan ouders (en soms ook begeleiders of leerkrachten) adviezen geven.
Omdat het belangrijk is dat de kennis van deze professionals up-to-date is, wordt er binnen de wetenschappelijke wereld steeds meer onderzoek gedaan naar het Klinefelter syndroom. Dit onderzoek richt zich onder andere op de ervaringen van ouders. Ouders zijn een waardevolle bron van informatie voor wetenschappers, omdat zij de ontwikkeling van hun zoon met Klinefelter syndroom van dichtbij meemaken. Ervaringen van ouders kunnen van elkaar verschillen en daarom verzamelen wetenschappers informatie van grote groepen ouders.
Op die manier kan er een compleet en algemeen beeld geschetst worden van de ervaringen van ouders tijdens het opvoeden van een jongen met Klinefelter syndroom. In dit artikel zal er een studie besproken worden waarin de ervaringen van ouders centraal staan.

Doelstelling

Het doel van het onderzoek was om ervaringen van ouders rond de tijd dat hun kind de diagnose Klinefelter syndroom kreeg in kaart te brengen.

Opzet

Aan dit onderzoek deden ouders van 165 kinderen mee. Daarvan hadden 89 ouders een kind met het Klinefelter syndroom (47,XXY) en 76 ouders hadden een kind met een andere X of Y chromosoom variatie.
De ouders hebben vragenlijsten ingevuld met vragen over:

- De leeftijd waarop ze zich voor het eerst zorgen gingen maken over hun kind
- Waar deze eerste zorgen over gingen
- Wanneer hun kind gediagnosticeerd werd met Klinefelter syndroom

Uitkomsten

Van de kinderen met het Klinefelter syndroom werden er 45 (51%) tijdens de zwangerschap al gediagnosticeerd. Aan de overige 44 ouders wiens kind later werd gediagnosticeerd, werd gevraagd wanneer ze zich voor het eerst zorgen gingen maken om hun kind en waar deze eerste zorgen over gingen. Op basis van de aard van de eerste zorgen die ouders hadden, bleken er twee groepen te zijn.

In de eerste groep, die bestond uit 26 ouders (59%), ging de eerste bezorgdheid van ouders over de ontwikkeling van cognitieve, sociaal-emotionele en/of taalvaardigheden in hun kind. Deze zorgen werden veroorzaakt door bijvoorbeeld een ontwikkelings-achterstand, leerproblemen of gedragsproblemen. De gemiddelde leeftijd waarop deze ouders voor het eerst de indruk kregen dat er iets aan de hand was met hun kind, was toen het kind ongeveer 5 jaar oud was. De leeftijd waarop de diagnose Klinefelter syndroom werd gesteld, was toen het kind gemiddeld 10 jaar oud was. Er zat dus 5 jaar tussen de eerste zorgen van de ouders en de uiteindelijke diagnose.

De tweede groep bestond uit 18 (41%) ouders. Ouders in deze groep maakten zich voor het eerst zorgen om hun kind vanwege hormonale problemen, zoals een onvolledige puberteit, mannelijke borstgroei of zeer kleine testikels. De gemiddelde leeftijd dat de ouders in deze groep zich voor het eerst zorgen gingen maken om hun kind, was toen hun kind 19 jaar oud was. De gemiddelde leeftijd waarop hun kind de diagnose Klinefelter syndroom kreeg was twee jaar later, namelijk toen het kind 21 jaar oud was.
80% van de ouders in deze groep gaf aan dat de hormonale kenmerken door een arts werden ontdekt tijdens een routinecontrole. Bij de overige 20% waren het de ouders die zelf het initiatief namen om een arts te bezoeken omdat ze zorgen hadden over de lichamelijke ontwikkeling van hun kind.

Visie van TRIXY op het onderzoek

Dit onderzoek over de timing van de diagnose laat zien dat er een lang tijdsbestek kan zitten tussen de eerste zorgen van ouders en de uiteindelijke diagnose. Dat ouders zich vaak al langer zorgen maken om hun kind, laat zien dat ouders een grote rol hebben in het vroeg signaleren van symptomen die het gevolg zijn van de aanwezigheid van een extra X chromosoom. Vooral bij jonge kinderen zat er een groot gat tussen de eerste zorgen van ouders en de uiteindelijke diagnose; het lijkt erop dat problemen in de sociaal-emotionele ontwikkeling, cognitieve ontwikkeling of taalontwikkeling veelal geen aanleiding geven voor professionals om genetisch onderzoek te doen. Dit laat zien dat er meer onderzoek gedaan moet worden naar de vroege ontwikkeling van kinderen met Klinefelter syndroom. Door meer te leren over wat er in de eerste jaren van deze kinderen gebeurt, kan er in de toekomst mogelijk beter en eerder hulp geboden worden aan jonge kinderen met het Klinefelter syndroom.
Op dit moment wordt er ook in Nederland een onderzoek gedaan naar de vroege ontwikkeling van jonge kinderen met het Klinefelter syndroom. Het doel van dit onderzoek is om in kaart te brengen hoe jonge kinderen met Klinefelter syndroom zich ontwikkelen op het gebied van sociaal gedrag, leren, emoties en taal. Daarnaast wordt er ook onderzocht hoe de ontwikkeling van kinderen met Klinefelter syndroom het beste ondersteund kan worden. Wilt u meer informatie? Kijk op www.trixyexpertisecentrum.nl

Het TRIXY team

Prof. Hanna Swaab
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 Expertisecentrum. 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.

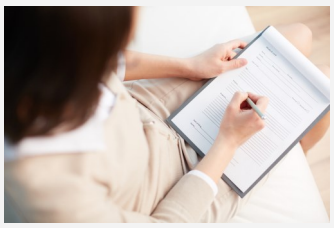
Dr. Sophie van Rijn
Universitair hoofddocent op de afdeling Neuropedagogiek van de Universiteit Leiden. Zij doet al 14 jaar wetenschappelijk onderzoek op het gebied van X en Y chromosoom variaties. Als senior onderzoeker is zij aanvoerder van het TRIXY Onderzoekslab, waar de gevolgen van een extra X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

Drs. Claudia König
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
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.

Kimberly Kuiper MSc, Evelien Urbanus MSc en Nienke Bouw MSc
Onderzoekers in opleiding (ookwel promovendus genoemd) betrokken bij het TRIXY Expertisecentrum. Zij zullen de komende vijf jaar onderzoek doen naar de ontwikkelingsrisico's van jonge kinderen met X en Y chromosoom variaties. Daarnaast is Kimberly in opleiding tot OG/GZ Psycholoog bij het TRIXY Spreekuur bij het Leids Universitair Behandel en Expertise Centrum (voormalig Ambulatorium). Nienke en Evelien verzorgen naast onderzoek ook onderwijs voor zowel bachelor- als masterstudenten van de opleiding Orthopedagogiek.

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, en volwassenen.

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 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. Momenteel voeren wij een grootschalig onderzoek uit: de TRIXY Studie.

Heeft u vragen over deelname aan wetenschappelijk onderzoek?
U kunt contact opnemen via de website:

www.trixyexpertisecentrum.nl

Colofon

Redactie: Sophie van Rijn . Wilt u zich afmelden voor deze nieuwsbrief? Dat kan op www.trixyexpertisecentrum.nl