Expertisecentrum

Trisomie van de X en Y chromosomen

Nieuwsbrief | 2019 : eerste uitgave

Voorwoord

Vanuit het TRIXY Expertisecentrum bieden wij u graag de eerste nieuwsbrief van 2019 aan. U heeft even moeten wachten op een update, maar e hopen u ook nu weer te informeren over de nieuwste ontwikkelingen op het gebied van wetenschap, kliniek en onderwijs.

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

Namens het team,
Kimberly Kuiper, MSc

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 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.

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, ruimtelijk 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.

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.

> **“Het is zo fijn dat de kwetsbaarheden van mijn kind niet worden gezien als een handicap of beperking, maar als aanknopingspunten om mee verder te gaan en te ontwikkelen”**

Boekentip

Spraaktaal Kids

Ontwikkeld door: Kentalis

ISBN: 9789491806643

Kinderen met een extra X of Y chromosoom hebben dikwijls meer moeite met taal. Het goed uitdrukken van hun gedachten, opvattingen, wensen en gevoelens kan dan een behoorlijke uitdaging zijn. Geregeld komt een taalontwikkelingsstoornis (TOS) voor.

Spraaktaal Kids is een methode om samen met het kind op zoek te gaan naar taal voor dagelijkse gebeurtenissen en ervaringen. Het is ontwikkeld door Kentalis Academie, onderdeel van Kentalis (specialist op het gebied van beperkingen in horen en communiceren).

Spraaktaal Kids is geschikt voor kinderen en grote mensen samen: vaders, moeder, verzorgers, opa's, oma's, intern begeleiders, orthopedagogen, psychologen etc. Het is een invulboek, een stickerboek, en een plakboek: denken door doen! Het bestaat uit drie mappen voor 3 verschillende leeftijdsgroepen:
4-7 jaar, 7-10 jaar en 10-14 jaar.

Wilt U meer informatie? Kijk dan op de website van de Uitgeverij Pica.

Zie ook de website tip over Langaroo (verderop in de nieuwsbrief), een educatieve website voor ouders en kind om de taalontwikkeling te stimuleren, en artikel tip 2.

Nieuws uit de Kliniek

Nieuwe start : Zelfmanagementtraining voor jongens en mannen met Klinefelter Syndroom

In het voorjaar van 2019 zal opnieuw een groepstraining gegeven worden, gericht op het versterken van sociale competenties. Deze groepstraining is binnen het centrum al vaker aangeboden en is bedoeld voor mannen vanaf 18 jaar met Klinefelter Syndroom die op een positieve manier aan de slag willen gaan met zichzelf.

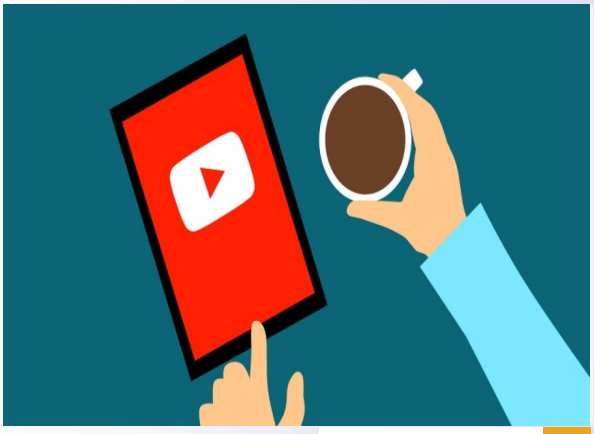
Voor veel mannen met KS kan het lastig zijn om hun werk of leven goed te organiseren, goed te luisteren en afspraken te onthouden, gedachten en gevoelens goed onder woorden te brengen, emoties goed te uiten, en sociale situaties te begrijpen. De groepstraining geeft hierover uitleg, maar richt zich daarnaast op dingen die u moeilijk vindt (persoonlijke leerdoelen). In de training leert u handvatten om hier beter mee om te gaan en gaat u deze situaties oefenen in uw dagelijkse leven.

De groepstraining bestaat uit 10 bijeenkomsten van 1.5 uur. Of de training vergoed wordt hangt af van uw zorgverzekering. De training vindt plaats op het LUBEC Ambulatorium te Leiden, op loopafstand van treinstation Leiden Centraal.

Wilt U meer informatie?
Neem contact met ons op, via het e-mailadres: ambulatorium@fsw.leidenuniv.nl of bel met 071 527 4063. U spreekt dan met het secretariaat van het LUBEC Ambulatorium.

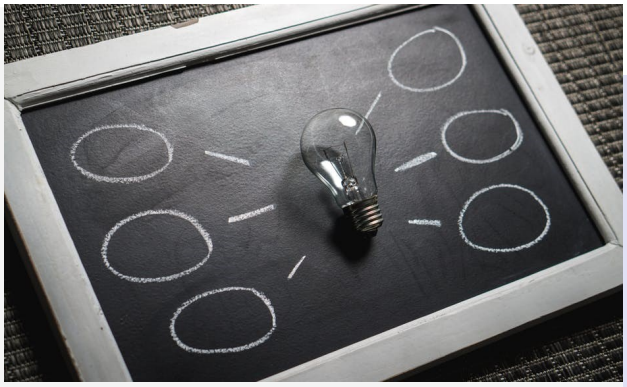
Video tip

Wist U dat er op Youtube een hele reeks videos te vinden over X en Y chromosoom variaties? Het betreffen presentaties gegeven op de AXYS Familie Conferentie in 2017. De reeks bevat een aantal informatieve praatjes relevant voor individuen met een extra X of Y chromosoom en diens betrokkenen, bijvoorbeeld over de overgang naar volwassenheid, het vertellen van de diagnose, de keuzes rondom medicatie. De presentaties zijn in het Engels en zijn hier te vinden.



Artikel tip 1

A review of neurocognitive functioning and risk for psychopathology in sex chromosome trisomy (47,XXY, 47,XXX, 47, XYY)



Het toonaangevende tijdschrift, Current Opinion in Psychiatry, heeft TRIXY onderzoeker Sophie van Rijn gevraagd om een overzichtsartikel te schrijven over X en Y chromosoom variaties (SCT). In deze nieuwsbrief enkele hoofdpunten uit het artikel. De link naar het artikel vindt u hier. Een volledige pdf versie kan gratis worden opgevraagd bij TRIXY.

- Sommige mensen met een extra X of Y chromosoom loopt een verhoogd risico op het ontwikkelen van neurocognitieve en gedragsproblemen. Ook lopen zij risico op het ontwikkelen van psychopathologie. Bijvoorbeeld:
  - Gemiddeld genomen laat 25% van de kinderen met XXY gedrag zien dat passend is bij autisme. Een autismespectrumstoornis wordt 6x vaker gesteld bij mannen met XXY dan mannen zonder een extra X. Ook meisjes met een extra X laten vaak gedragingen zien die passend zijn bij autisme (gemiddeld 15%).
  - Ook komen er gemiddeld genomen vaker problemen voor met aandacht en concentratie, passend bij ADHD. Ongeveer 25-43% van de kinderen met een extra X of Y chromosoom laten deze kenmerken zien. ADHD wordt bij volwassen mannen met XXY tot 5 x vaker gesteld dan mannen zonder een extra X.
  - Depressieve of angst klachten komen ook vaker voor bij individuen met een extra X of Y chromosoom. Bijvoorbeeld: bij mannen met XXY heeft gemiddeld genomen 27% extreme last van depressieve klachten. Bij meisjes en vrouwen met XXX ligt het gemiddelde tussen de 17.8-54%.
- Waarom ontwikkelen sommigen deze problemen en anderen niet of in mindere mate? Verklaringen hiervoor zijn divers. Mogelijke verklaringen worden door Van Rijn in het artikel genoemd. ***Neurocognitieve factoren*** spelen volgens haar een belangrijke rol. Dit zijn vaardigheden die worden aangestuurd door de hersenen en zich uiten in gedrag.
- Een aantal belangrijke neurocognitieve factoren kunnen zijn: taalvaardigheden (vlot gebruiken van taal), executieve functies (uitvoerende regelfuncties als plannen, aandacht, werkgeheugen, inhibitie), sociale cognitie (begrijpen van jezelf en anderen) en emotieregulatie (begrijpen van en grip krijgen op je emoties).
- Inzicht in deze onderliggende mechanismes biedt enerzijds aanknopingspunten voor diagnostische screening en anderzijds aandachtspunten voor de monitoring van kwetsbare individuen met SCT, met als doel de ontwikkeling positief te beïnvloeden door middel van vroege en toegepaste interventies.
- De verschillen tussen individuen met SCT kunnen informatie geven over welke factoren gunstig zijn in de ontwikkeling op het moment dat er sprake is van een extra X of Y. Hierbij gaat het dan niet alleen om genetische of cognitieve factoren, maar ook om omgevingsfactoren (bijvoorbeeld het gezin waarin iemand opgroeit).

Kennis delen vinden wij belangrijk!

TRIXY op bezoek!

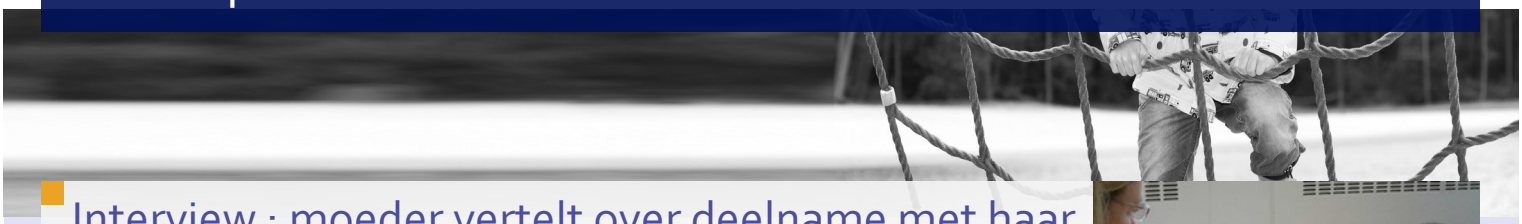
TRIXY is op de Triple X contactdag in Soesterberg en de Klinefelter regiodag in Leiden geweest om te vertellen over de zorg en het wetenschappelijke onderzoek binnen het centrum. Onze medewerkers hebben gesproken met volwassenen met een X of Y chromosoom variaties, ouders en hun kinderen over de betekenis van een extra X chromosoom. Op beide dagen hebben medewerkers van TRIXY een presentatie gegeven over de huidige stand van zaken binnen het onderzoek.

Uitwisseling van kennis

Voor o.a. de TRIXY Studie (gericht op het jonge kind met een extra X of Y chromosoom) werkt TRIXY nauw samen met onderzoekers en clinici in het kinderziekenhuis in Denver, Colorado (USA). Sinds januari 2018 gaan er namens TRIXY, ieder half jaar, 2 excellente studenten uit de master Orthopedagogiek voor hun master stage naar Denver toe. Zij studeren en werken dan 6 maanden in Amerika, voornamelijk voor de TRIXY studie. Zij helpen bij de afspraken, zorgen dat de ouders en hun kinderen goed worden ontvangen en leren tegelijkertijd over hoe de zorg voor individuen met een extra X of Y chromosoom in het buitenland is geregeld. Een mooie kans voor hen om ervaring en kennis op te doen en een uitstekende manier om kennis tussen professionals uit te wisselen over internationale grenzen heen.

TRIXY in het buitenland

Sophie van Rijn is uitgenodigd om te komen spreken op de familie conferentie van de **Amerikaanse patiëntenvereniging AXYS.** Zij zal op deze conferentie, die plaatsvindt van 28-30 juni in Atlanta (USA), spreken over de eerste resultaten van de TRIXY Studie. Geïnteresseerd? Kijk eens op de website van AXYS naar het programma.



Interview : moeder vertelt over deelname met haar zoon (KS, 47XXY) aan de TRIXY Studie

Het TRIXY Expertisecentrum is op dit moment bezig met een wetenschappelijk onderzoek gericht op het jonge kind met een extra X of Y chromosoom. Veel gezinnen hebben al hun interesse getoond voor het onderzoek. We hebben een deelnemend gezin gevraagd naar hun ervaringen. Lees hieronder hun verhaal.

> Jullie gezin heeft meegedaan aan de TRIXY Studie. Uw zoon Max (gefingeerde naam) heeft het Klinefelter Syndroom. Kunt u iets vertellen over uw gezin (uit wie het bestaat) en hoe u uw zoon zou omschrijven?
Ons gezin bestaat uit 3 personen, wij als ouders en onze zoon van bijna 6 jaar. We beschrijven hem als een gevoelige, soms in bepaalde situaties onzekere, jongen die goed weet wat hij wil en humor heeft.

> Wat was voor jullie de belangrijkste reden om mee te doen aan de TRIXY Studie?
De belangrijkste reden was met name om de onderzoekers te helpen om meer informatie over het jonge kind met KS te verzamelen. Zodat jongens met KS op jonge leeftijd misschien in de toekomst nog beter of eerder geholpen kunnen worden.

> Wat vond uw zoon van het onderzoek? Wat vond hij het leukst om te doen?
Onze zoon moest even wennen aan de onderzoekers, hij stelde zich niet meteen open. Buurman en Buurman kijken vond hij het allerleukste :)

> Het onderzoek vond bij u thuis plaats. Hoe was het voor u en uw partner om de onderzoekers over de vloer te hebben?
De onderzoekers zijn erg kindvriendelijk, enthousiast en betrokken. Ze houden zich goed aan gemaakte afspraken, leggen de onderzoeken rustig en duidelijk uit en waar nodig een keer extra. Ze staan open voor het beantwoorden van vragen en bieden ook de ruimte om vragen te kunnen stellen. De onderzoekers zijn erg flexibel m.b.t. het maken van afspraken. Super dat het thuis kan en zelfs in de vakanties!

> Wat heeft de TRIXY studie jullie opgeleverd, ofwel hebben jullie iets geleerd van de TRIXY Studie of de uitkomsten ervan?
De onderzoeken hebben ons een sterkte/zwakte analyse van vaardigheden van onze zoon opgeleverd, samen met andere informatie, zoals het IQ (intelligentieniveau). We hebben geleerd dat Max meer moeite heeft met het herkennen van emoties en dat het belangrijk is dat we hem daarbij ondersteunen. We hebben hierbij handvatten gekregen van de onderzoekers op welke manier dat mogelijk is.

TRIXY Studie

Nieuwsgierig geworden naar aanleiding van het interview? Heeft u een zoon of een dochter met een extra X of Y chromosoom? Is hij of zij jonger dan 7 jaar? Neem dan contact op met onze onderzoekers via onze website (www.trixyexpertisecentrum.nl) en zij kunnen u meer informatie geven over de TRIXY Studie. We roepen alle ouders in Nederland en België op om mee te doen aan het onderzoek, ook als u zich geen zorgen maakt over de ontwikkeling van uw kind. Help mee aan het vergroten van de kennis over X en Y trisomieën!

Artikel tip 2

Speech and Language in Children with Klinefelter Syndrome

M.S. John, C. Ponchard, O. van Reyk, C. Mei, L. Pigdon, D.J. Amor, & A.T. Morgan. (2019).
Download: ScienceDirect of op te vragen via TRIXY.

De Universiteit van Melbourne (Australie) heeft onlangs een mooi artikel gepubliceerd over de spraak- en taalvaardigheden van kinderen met het Klinefelter Syndroom (KS). De focus lag op hoe de sterke en minder sterke kanten van de communicatie ontwikkeld zijn van kindertijd tot adolescentie. 26 families hebben met hun zoon meegedaan aan het onderzoek, de jongens hadden een leeftijd tussen de 1 en 17 jaar. De kinderen moesten een aantal testen doen, gericht op de bewegingen van de mond (spieren, oraal-motorisch), algemene spraak en verstaanbaarheid, expressieve vaardigheden (hoeveel zegt een kind), receptieve vaardigheden (hoeveel begrijpt een kind), leesvaardigheden, en de pragmatiek (taal in een sociale context).

De onderzoekers concluderen dat communicatieproblemen vaak voorkomen bij jongens met KS en zich kunnen uiten op verschillende domeinen. Veel van de jongens in het onderzoek hebben eerder logopedie gevolgd. De onderzoekers vermoedden dat deze kinderen zonder deze ondersteuning waarschijnlijk slechter hadden gepresteerd.

Specifiek zagen de onderzoekers kwetsbaarheden op het gebied van:

- Aansturing van o.a. de tong en lippen, passend bij o.a. hyponasaliteit en slik– en kwijlproblemen.
- Articulatie. Echter, veel kinderen kunnen zich prima verstaanbaar maken, vergelijkbaar met leeftijdsgenoten.
- Fonologische vaardigheden.
- Expressieve en receptieve vaardigheden.
- Visueel-ruimtelijke vaardigheden (niet-talige vaardigheden).
- Leesvaardigheden, zowel op zin– als woordniveau. Komt eveneens tot uiting in schoolresultaten.
- Sociale vaardigheden (pragmatiek): o.a. sociaal meer teruggetrokken, moeilijk oogcontact maken.

Ondanks de beperkte grootte van de groep zijn de resultaten een mooie weergave van de verschillende spraak– en taalvaardigheden binnen de groep met KS. Ook hier zien we opnieuw veel verschillen, waarbij sommige kinderen het aanzienlijk slechter doen (bijvoorbeeld een specifieke taalstoornis hebben) en andere kinderen het relatief gemiddeld of beter doen dan leeftijdsgenoten. Hoewel het onderzoek niet in staat is om uitspraken te doen op de lange termijn, zien de onderzoekers wel aanleiding om te zeggen dat communicatieproblemen meer prominent worden naarmate kinderen ouder worden. Dit door toenemende academische en sociale eisen die een steeds groter beroep doen op de vaardigheden van de kinderen. Vroege identificatie en interventie op taalvaardigheden is dan ook wenselijk om het risico op latere taal- en leesproblemen te verminderen. Hierdoor hebben kinderen een betere kans om te slagen op het gebied van school, maar ook in sociale aspecten van hun leven.

Website tip

Op 21 januari 2019, UNESCO's Internationale Dag van de Moedertaal werd in de Openbare Bibliotheek van Amsterdam **Langaroo** gelanceerd, een spel dat ouders helpt om de taalontwikkeling van hun kinderen te stimuleren.

"Langaroo is een aantrekkelijke educatieve website die ouders en kinderen verleidt om samen talige avonturen aan te gaan in alle talen die de ouders spreken. Langaroo is geschikt voor jonge kinderen (2-6 jaar) en functioneert goed op smartphones. Langaroo is nu beschikbaar in het Nederlands, Engels, Turks, Arabisch en Pools. Ideaal voor wie zijn kinderen naast Nederlands een andere taal wil meegeven." (meertalig.nl)

Kinderen met een extra X of Y chromosoom kunnen meer moeite hebben met het verwerven van de Nederlandse taal (zie ook de boekentip en bovenstaand artikel). Op een speelse manier bezig zijn met taal kan dan stimulerend werken.

Benieuwd geworden?
Kijk dan eens op www.langaroo.nl

Aanvoerders van het TRIXY Expertise 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.

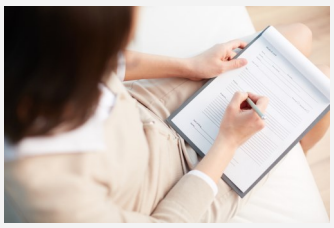
Dr. Sophie van Rijn
Universitair hoofddocent op de afdeling Neuropedagogiek van de Universiteit Leiden. Zij doet al 14 jaar wetenschappelijk onderzoek op het gebied van X en Y chromosoom variaties. Als senior onderzoeker is zij aanvoerder van het TRIXY Onderzoekslab, waar de gevolgen van een extra X 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 werkzaam als GZ-psycholoog en orthopedagoog 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 van een leeftijd van 0-21 jaar.

Wilt u zichzelf of uw kind aanmelden?
U kunt bellen naar 071 - 527 4063.
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. In januari 2017 zijn we gestart met een nieuw grootschalig onderzoek.: de TRIXY Studie.

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

www.trixyexpertisecentrum.nl

Colofon

Redactie: Kimberly Kuiper, MSc
Wilt u zich aan– of afmelden voor deze nieuwsbrief? Dat kan op onze website www.trixyexpertisecentrum.nl