Expertisecentrum

Trisomie van de X en Y chromosomen

Nieuwsbrief | 2019 : tweede uitgave

Voorwoord

Vanuit het TRIXY Expertisecentrum bieden wij u graag de tweede nieuwsbrief van 2019 aan. Hierin specifiek aandacht voor een landelijke oproep aan huisartsen om kinderen met een X- of Y-chromosomale variatie / Klinefelter Syndroom/ Triple X te wijzen op de TRIXY Studie. We brengen u als zorgprofessional via deze brief op de hoogte van het aanbod van klinische zorg en wetenschappelijk onderzoek dat we aanbieden in het TRIXY Expertisecentrum.

Blijf met ons in contact via Linkedin.

Namens het team,
Nienke Bouw, MSc

Landelijke oproep voor huisartsen

Landelijke oproep voor huisartsen: helpt u mee de zorg te verbeteren? Dat kunt u doen onze TRIXY brochure bij uw cliënten onder de aandacht te brengen!

Geachte huisarts,

Graag vragen wij uw aandacht voor de problemen die veel patiënten met X en Y chromosoomvariaties ervaren in het vinden van goede zorg en betrouwbare informatie. In 2016 is aan de Universiteit Leiden het landelijke **TRIXY Expertisecentrum** opgericht, met het doel zorg en kennis te verbeteren voor deze groep. Dit expertisecentrum is autoriteit in Nederland op het gebied van X en Y chromosoomvariaties, en verbond- en met een sterk nationaal en internationaal netwerk. Het is noodzakelijk om gezamenlijk de zorg voor deze groep mensen te verbeteren. Waarom?

- 1 op de 600 tot 1000 kinderen wordt geboren met een extra X of Y chromosoom: het is hiermee de meest voorkomende chromosoom duplicatie (47,XXY, 47,XXX, 47,XYY)
- 70 tot 80 % van de kinderen heeft problemen in de taalontwikkeling
- 60 tot 85 % van de kinderen heeft leerproblemen en veel kinderen hebben moeite met de sociale aansluiting
- Er zit gemiddeld 5 jaar tussen de eerste zorgen van ouders en de uiteindelijke genetische diagnose
- Slechts 25 % van de mensen met een extra X of Y chromosoom wordt ooit gediagnosticeerd, en maar 10 % daarvan vóór de puberteit

Mogelijke oorzaken van onder-diagnose zijn:

- Variabele en aspecifieke symptomen
- De kenmerken zijn vaak nog weinig bekend bij professionals in de gezondheidszorg
- Symptomen worden behandeld zonder dat de chromosoomvariatie bekend is
- De weg naar specialistische zorg is voor ouders en volwassenen vaak lastig te vinden

Landelijke oproep voor huisartsen (vervolg)

U kunt helpen om de zorg te verbeteren voor deze groep mensen, en wij ondersteunen graag het arts-patiënt contact met specialistische kennis:

Op www.trixyexpertisecentrum.nl zijn zorgrichtlijnen voor professionals te vinden, informatiebrochures te downloaden (voor kinderen, ouders, leerkrachten en professionals), en een handboek te bestellen.

Wetenschappelijk onderzoek: de TRIXY Studie
Om betrouwbare en up-to-date kennis te kunnen bieden over de gevolgen van deze aandoening, is het noodzakelijk om wetenschappelijk onderzoek te doen. Hierbij is het belangrijk meer te leren over risico's in de ontwikkeling op het gebied van sociaal gedrag, leren, emoties en taal, omdat dit heel bepalend is voor kwaliteit van leven en het vermogen je staande te houden in de maatschappij. In de TRIXY Studie volgen wij de ontwikkeling van kinderen met een extra X of Y chromosoom, om een kennisbank op te bouwen die nodig is om de kennis en zorg op wetenschappelijke basis te verbeteren.

Wij vragen daarom aan álle huisartsen inNederland om ons te helpen al deze families bereiken, zodat wij een zo volledig mogelijk beeld krijgen van de risico's in de ontwikkeling. Het onderzoek is goedgekeurd door de Medische Ethische Toetsingscommissie en wordt uitgevoerd bij families thuis. Als service bieden wij ouders de optie om een verslag met de individuele uitslagen van hun zoon of dochter te ontvangen, en indien gewenst is er specialistische zorg op maat beschikbaar. Op basis van onze afspraken met de Vereniging Nederlandse Gemeenten heeft iedereen in Nederland recht op vergoeding voor deze zorg, ook als families buiten de regio Leiden wonen.

Concreet willen wij u vragen om:

De informatie over het wetenschappelijk onderzoek door te sturen naar alle ouders van kinderen met 47,XXX, 47,XXY of 47,XYY die onder uw zorg vallen.

Een pakket met brochures kunt u ook bestellen via het volgende emailadres: trixy@fsw.leidenuniv.nl

Wij hopen van harte met u samen te mogen werken in het verbeteren van kennis en zorg,

Vriendelijke groet,
Mede namens het TRIXY team,

Prof Dr Hanna Swaab

"Het is belangrijk dat ouders betrouwbare kennis makkelijker kunnen vinden; hier ligt een kans voor professionals om ouders goed te ondersteunen"

Informatie over het TRIXY Expertisecentrum

Het TRIXY Expertisecentrum 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 gespecialiseerd zijn in de neuro cognitieve- en sociaal-emotionele gevolgen die kunnen horen bij kinderen en adolescenten met X en Y-chromosoom variaties. Dit spreekuur werkt 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 van 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 (huis-) artsen uit heel Nederland geldig. Iedereen heeft recht op vergoeding, ook als u buiten de regio Leiden woont.

Telefonisch consult voor professionals

Bent u een professional in de zorg of in het onderwijs en heeft een vraag rondom X en Y chromosoom variaties (47,XXX, 47,XXY, of 47,XYY). Bij het TRIXY Expertisecentrum kunt u terecht voor vragen met betrekking tot bijvoorbeeld het Klinefelter syndroom of Trisomie X (Triple X).

Mogelijk wilt u doorverwijzen? Of bent u op zoek naar passende hulp voor uw cliënt? Als professional bieden wij u binnen het TRIXY Expertisecentrum **een telefonisch consult** aan. Eén van onze behandelaars staat u dan te woord.

Wilt u een consult aanvragen of bent u op zoek naar meer algemene informatie over de aanmeldingsprocedure of het zorgaanbod? Dan kunt op werkdagen bellen met het secretariaat van het LUBEC: 071 527 4063.

Leidraad diagnostiek en behandeling Klinefelter Syndroom

Leidraad Klinefeltersyndroom: Specifiek voor artsen, psychologen en pedagogen die hulp verlenen aan jongens en mannen met Klinefelter Syndroom is een leidraad ontwikkelt gebaseerd op wetenschappelijke evidentie en op basis van consensus door klinische ervaring. Via deze link is de leidraad te vinden.

Boekentip

Het is een jongen…
en hij heeft het Klinefelter syndroom

Lucienne Schut

ISBN:
9789463892308

Hun grote wens gaat in vervulling: Rick en Lucienne krijgen een vierde kindje. Maar na een vruchtwaterpunctie komen ze er achter dat ze in verwachting zijn van een zoontje met het Klinefelter syndroom. Er is weinig tot geen informatie beschikbaar over het syndroom en de informatie die ze krijgen is niet bepaald positief. Hun hele wereld staat op zijn kop. Ze besluiten na een goed gesprek met hun huisarts de zwangerschap voort te zetten.

'Het is een jongen …' geeft een kijkje in het leven van het gezin en met name de ontwikkeling van hun zoon Sebastiaan vanaf de uitslag van de punctie totdat Sebastiaan 10 jaar is.

Lucienne Schut (1970) is getrouwd met Rick en heeft drie dochters en een zoon. Lezen is al van kleins af aan een van haar favoriete bezigheden, maar zelf een boek schrijven stond nooit bovenaan haar lijstje. Totdat ze tijdens haar vierde zwangerschap erachter komt dat haar zoontje op komst het Klinefelter syndroom heeft en tegen een heleboel onzekerheden en negatieve adviezen aanloopt. Ze ziet het als haar missie om haar verhaal te delen om andere (toekomstige) ouders te steunen en te informeren. Ze hoopt de ouders de informatie te kunnen bieden die zijzelf destijds gemist heeft.

Spring kikker spring-spel

Kinderen met een extra X– of Y-chromosoom kunnen meer moeite hebben met het ervaren en begrijpen van emoties. Gevoelens spelen een belangrijke rol in ons leven. Ze beïnvloeden sterk ons gedrag en daarom is het zinvol om ze te leren kennen en te begrijpen omdat daarmee de sociale vaardigheden bevorderd worden.

In dit spel worden de kinderen gestimuleerd te ontdekken welke gevoelens ze kunnen hebben in een bepaalde situatie. Ook leren zij na te denken over het waarom van die gevoelens en te bedenken wat zij zouden kunnen doen om zich beter te voelen.

Zie de website van PICA voor meer uitleg over het spel.

Artikel tip

A review of neurocognitive functioning of children with sex chromosome trisomies: Identifying targets for early intervention.

De TRIXY onderzoekers schreven een artikel waarin ze de huidige stand van zaken in het wetenschappelijke veld samenvatte wat betreft het functioneren van jonge kinderen met een extra X- en Y-chromosoom.
Een PDF van het artikel is hier te vinden.

Bij deze een aantal hoofdpunten uit de conclusie van het artikel:

- De studies die in dit artikel worden beschreven laten zien dat de aanwezigheid van een extra X- of Y-chromosoom invloed kan hebben op het neurocognitief functioneren en dat het daarom van belang is om de domeinen van taalontwikkeling, executief functioneren en sociale cognitie nauwkeurig worden gemonitord in deze groep met kinderen.
- Daarnaast is het van belang om meer inzicht te krijgen in de vroege ontwikkeling van kinderen met een extra X- of Y-chromosoom, vooral als het gaat om de leeftijd voor 4 jaar op de domeinen sociale cognitie en executief functioneren.
- Als laatste is het belangrijk dat deze beide domeinen onderdeel zijn van de standaard screening en assessment methoden, omdat deze review liet zien dat sociale cognitie en executief functioneren naast taalontwikkeling belangrijke gebieden zijn om te monitoren, en dat ze het doel moeten zijn van vroege support en interventie programma's. Met meer kennis over de ontwikkeling van jonge kinderen met een extra X- of Y-chromosoom, kunnen bestaande al wetenschappelijk onderzochte interventies worden aangepast aan het profiel van kinderen met een extra X- of Y-chromosoom. Het doel daarvan zou zijn dat moeilijkheden op deze beide gebieden worden verminderd. Het verminderen van kwetsbaarheden van deze neurocognitieve vaardigheden die het fundament zijn van gedrag, kunnen mogelijk gedragsmatige problemen later in het leven worden voorkomen.

Nieuws uit de kliniek

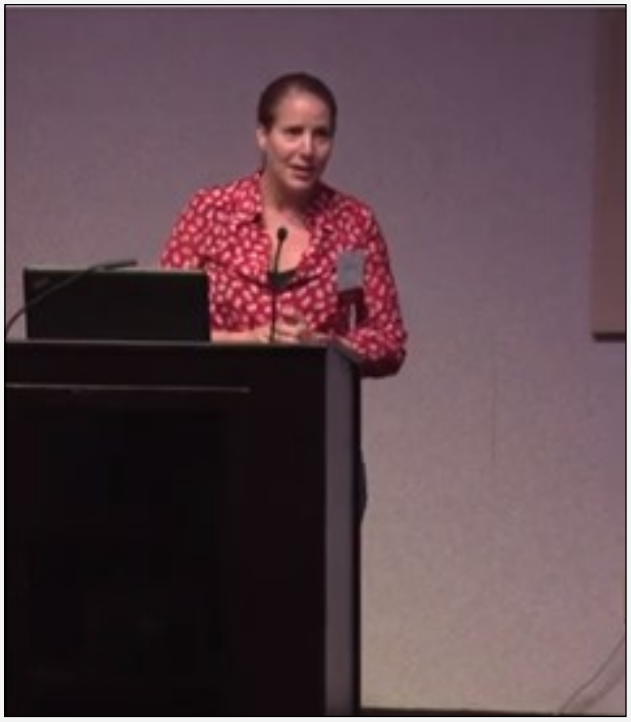
Nieuwe brochure: Klinefelter Syndroom, informatie over XXY

Het TRIXY Expertisecentrum ontwikkelde een nieuwe brochure voor (jong) volwassenen met het Klinefelter Syndroom. Wat zijn lichamelijke gevolgen en mogelijke gevolgen voor het dagelijks leven? En welke mythes bestaan er over het Klinefelter Syndroom? Zie deze link voor de brochure.

Op de website van het TRIXY Expertisecentrum zijn ook brochures te vinden voor kinderen en jongeren met een extra X- of Y- chromosoom, voor hun ouders en leerkrachten. Daarnaast zijn er aparte brochures over het bespreken van de diagnose met uw kind.

Kennis delen vinden wij belangrijk!

TRIXY in het buitenland
Dr. Sophie van Rijn heeft gesproken op de familie conferentie van de **Amerikaanse patiëntenverenging AXYS** in Atlanta (U.S.) Zij vertelde onder andere over de doelen van het TRIXY Expertisecentrum en over de eerste resultaten van de TRIXY Studie.



Als u de presentaties terug wilt lezen en zien, volg dan de onderstaande links naar de website van de AXYS:

De doelen van de TRIXY Studie (video)

Eerste onderzoeksresultaten van de TRIXY Studie (Powerpoint presentatie)

Association for X and Y chromosome variations (AXYS)
www.genetic.org

TRIXY op bezoek

TRIXY is op de landelijke contactdag van de Nederlandse Klinefelter Vereniging in Amersfoort geweest om informatie te delen over de zorg en het wetenschappelijke onderzoek binnen het centrum. Onze medewerkers hebben gesproken met volwassenen met een X chromosoom, ouders en hun kinderen over de betekenis van een extra X chromosoom.

Nederlandse Klinefelter Vereniging (NKV)
www.klinefelter.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 30 jaar actief in de wetenschap en zorg voor kinderen en volwassenen met X en Y chromosoom variaties.

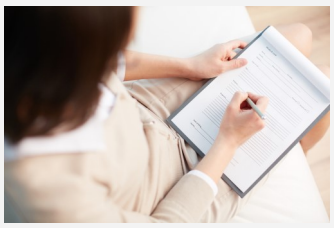
Dr. Sophie van Rijn
Universitair hoofddocent op de afdeling Neuropedagogiek van de Universiteit Leiden. Zij doet al 18 jaar wetenschappelijk onderzoek op het gebied van X en Y chromosoom variaties. Als senior onderzoeker is zij aanvoerder van het TRIXY Onderzoekslab, waar de gevolgen van een extra X 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 doen onderzoek 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: Nienke Bouw, MSc
Wilt u zich aan- of afmelden voor deze nieuwsbrief? Dat kan op onze website www.trixyexpertisecentrum.nl