Expertisecentrum

Trisomie van de X en Y chromosomen

www.trixyexpertisecentrum.nl / trixy@fsw.leidenuniv.nl

Nieuwsbrief | 2023 - 1e uitgave

Voorwoord

Een nieuw jaar is aangebroken, vol met nieuwe kansen, mooie ontwikkelingen en goede voornemens! Voor u ligt de eerste nieuwsbrief van het nieuwe jaar, aangeboden door de zorgprofessionals en wetenschappers van het TRIXY Expertisecentrum.

In deze nieuwsbrief willen we terugblikken op het jaar 2022, een jaar waarin er veel gebeurd is op wetenschappelijk gebied, met als hoogtepunt het internationale congres in september 2022. Onderzoekers en clinici uit meer dan 15 landen wereldwijd kwamen op dit in Leiden georganiseerde congres af om hun ervaringen en kennis te delen. Voorzitters van verschillende patiëntenverenigingen waren hier ook aanwezig met een eigen podium. In deze nieuwsbrief willen we u meenemen in deze kennis, alsook enkele gepubliceerde onderzoeks-artikelen uit onze TRIXY groep bespreken. In 2022 is ook de eerste TRIXY Vroege Ontwikkeling studie onderzoeker succesvol gepromoveerd. Tot slot, kijken we met u vooruit naar 2023.

In het nieuwe jaar hopen we u te kunnen blijven te informeren over onze vorderingen vanuit het centrum. We wensen u veel plezier bij het lezen van deze nieuwsbrief!

Namens het gehele team, Kimberly Kuiper (redactie)

Informatie over het TRIXY spreekuur

Het TRIXY spreekuur van de Universiteit Leiden is een samenwerking van het Leids Universitair Behandel en Expertise Centrum en de afdeling Neuropedagogiek en Ontwikkelingsstoornissen van de Universiteit Leiden.

Ook in tijden van corona gaat onze zorg op maat onverminderd door. Onze zorgprofessionals blijven personen met een extra X of Y-chromosoom ondersteunen. Op dit moment vindt de behandeling face-to-face of online plaats, afhankelijk van het type behandeling en de voorkeur van cliënten. Steeds bieden we maatwerk aan en kijken we naar de individuele ondersteuningsbehoeften van de cliënt. We doen dat uiteraard volgens de richtlijnen van het RIVM.

Multidisciplinaire aanpak

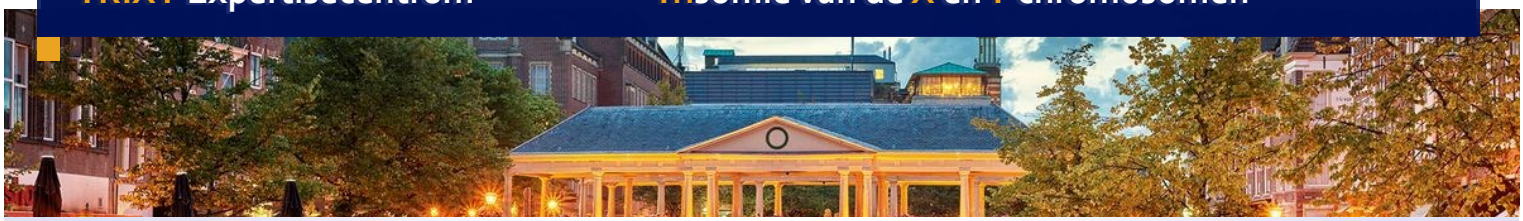
Bij het spreekuur werken Klinisch (neuro)-psychologen en GZ psychologen die veel verstand hebben van de neuro cognitieve- en sociaal-emotionele gevolgen die kunnen horen bij kinderen en adolescenten met X en Y chromosoom variaties. Dit spreekuur werkt natuurlijk nauw samen met de onderzoeksafdeling Neuropedagogiek en Ontwikkelingsstoornissen zodat we altijd gebruik kunnen maken van de laatste kennis op wetenschappelijk gebied.

Zorg op maat

Psychologisch onderzoek geeft ons inzicht in hoe een kind of adolescent functioneert in relatie tot zijn/haar klachten en diagnose. Bij het kind of de adolescent wordt veelal gekeken naar de intelligentie, als ook naar neuropsychologisch vaardigheden zoals geheugen, aandacht, ruimtelijk inzicht, planning en organisatie, taal, emotie en sociale informatieverwerking. Daarnaast vragen we aan ouders en leerkracht via vragenlijsten om ons informatie te geven hoe het thuis en op school met het kind of de adolescent gaat. Er wordt een uitgebreid verslag gemaakt met concrete adviezen dat vervolgens met ouders wordt besproken. Indien gewenst kunnen de onderzoeksresultaten ook met school besproken worden en kan gekeken worden hoe de behandeladviezen vertaald kunnen worden naar de klas. Behandelingen zoals ouderbegeleiding, begeleiding van de leerkracht of ondersteuning/behandeling van het kind of de adolescent kunnen ook plaatsvinden op het LUBEC.

Vergoeding

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



3e Internationale Workshop - X en Y chromosoom trisomieën

Van 12 tot 14 september 2022 werd in Leiden het 3e internationale workshop over X en Y gebonden trisomieën georganiseerd. Na twee succesvolle edities in Kopenhagen (2010) en Münster (2016) was het de beurt aan het TRIXY Expertisecentrum en de lokale organisatie commissie om een interessante workshop neer te zetten. Met dank aan de vele presentatoren en geïnteresseerde aanwezigen is er over drie dagen tijd aanzienlijk veel kennis gedeeld over de verschillende domeinen waar een extra X of Y chromosoom impact op kan hebben. Nieuw aan de huidige workshop was dat er naast Klinefelter ook aandacht was voor de andere twee geslachtschromosomale trisomieën; Trisomie X en XYY. Ook was er ruimte in het programma gemaakt voor presentaties van voorzitters van patiëntenverenigingen. Het organisatieteam van Leiden blikt terug op een succesvol, interessant en inspirerend congres.

Ter opvolging van het congres heeft de lokale organisatie commissie besloten op twee manieren de internationale kennis te vertalen naar de Nederlandse situatie. Allereerst wordt er op dit moment hard gewerkt aan een **nationaal hulpverlenerscongres** waarin de informatie gedeeld op het internationale congres met Nederlandse (en Belgische) hulpverleners betrokken bij kinderen, jongeren (en diens gezin) en volwassenen met een extra X of Y chromosoom. Deze zal naar verwachting in het voorjaar van 2023 plaatsvinden. Het congres zal interessant zijn voor verschillende beroepsgroepen, zoals psychologen, pedagogen, endocrinologen, internisten, kinderartsen, huisartsen, logopedisten, fysiotherapeuten. Het congres zal als doel hebben informatie te delen over de huidige stand van zaken op het gebied van diagnostiek en behandeling, zodat hulpverleners toegang hebben tot de meest recente en state-of-the-art zorg standaarden.

Op de tweede maar zeker niet de minste plaats wordt er tegelijkertijd gewerkt aan een **nationaal patiënten dag**: een dag waarin de individuen met een extra X of Y chromosoom en hun belangrijke naasten centraal staan en waarbij ook zij te horen krijgen wat er op internationaal niveau gebeurd, welke nieuwe inzichten er zijn ontstaan en wat de nieuwe standaard in zorg zou moeten zijn of moeten worden. De mogelijkheid om van zorg-professionals en wetenschappers direct te horen wat er over “hun” extra X of Y chromosoom bekend is geworden als ook met hen te spreken over deze uitkomsten.

Op het moment dat er exacte data bekend zijn, zal dit uiteraard met u gedeeld worden. Houdt ook onze LinkedIn pagina in de gaten! U bent uiteraard vrij om het (aanstaande) congres bij uw eigen hulpverlener(s) onder de aandacht te brengen. Zo helpt u ook mee aan het verstevigen van het professionele netwerk in de zorg.

De overkoepelende internationale commissie heeft recent een overzichtsartikel gepubliceerd over de Internationale workshop, zie de pagina hiernaast voor de samenvatting van dit artikel

Nieuwe ontwikkelingen en toekomstige trajecten

Geschreven door de internationale board X en Y chromosoom trisomieën

Tijdens het congres is aandacht geweest voor de volgende onderwerpen:

- Genetica van de extra X en Y chromosomen;
- Hormonale veranderingen en de invloed hiervan op botten, spieren en vet;
- Testosterondeficiëntie, onvruchtbaarheid en de behandeling ervan;
- De overgang van adolescentie naar volwassenheid (18+): een op het eerste oog een eenvoudig proces, dat in de praktijk toch vaak lastig verloopt;
- Neurocognitieve moeilijkheden en behandelmogelijkheden;
- Impact van het extra X en Y chromosoom op individuen zelf en hun naasten (met name ouders en de moeilijke weg naar de juiste zorg);
- Voorstel voor een nieuwe internationale klinische richtlijn (in eerste instantie voor Klinefelter, mogelijk in potentie ook voor Trisomie X en 47,XYY).

Deze onderwerpen (en anderen) zullen in meer detail terug komen op de patiënten dag. Bent u nu al benieuwd naar de gedeelde kennis, het gehele artikel is (in het Engels) te lezen via deze link. Het artikel is Open Access, dit betekent dat u ook zonder account het artikel kan downloaden en lezen.

Het TRIXY Expertisecentrum en de lokale organisatie commissie zijn een patiëntendag aan het organiseren. Zijn er andere onderwerpen, naast hetgeen dat hierboven genoemd is, die u op deze dag graag terug zou willen horen?

Laat het ons weten via trixy@fsw.leidenuniv.nl

Onderzoeksnieuws: 1e TRIXY Vroege Ontwikkeling Studie onderzoeker promoveert!

Op 5 september 2022 heeft **Evelien Urbanus**, junior onderzoeker binnen het TRIXY Expertisecentrum, haar academische doctorstitel verdiend door haar proefschrift succesvol te verdedigen. Haar proefschrift (= een verslag van de door haar uitgevoerde wetenschappelijke onderzoeken) had de titel: *Social Communication in Young Children with Sex Chromosome Trisomy.* Zij deed haar onderzoeken binnen de TRIXY Vroege Ontwikkeling studie met een focus op de gedragsontwikkeling en sociaal-communicatieve ontwikkeling van meer dan 100 kinderen met een extra X of Y chromosoom. Vanuit het centrum zijn wij natuurlijk ontzettend trots op onze onderzoeker en de informatie die zij met haar onderzoeken binnen TRIXY heeft verzameld. Maar ook zeker nogmaals dank aan alle gezinnen die hieraan hebben bijgedragen!

Hieronder volgt een samenvatting van Evelien's proefschrift en de belangrijkste uitkomsten.

Uit de resultaten van haar proefschrift kwam naar voren dat kinderen met een extra X of Y chromosoom zich al vanaf jonge leeftijd anders kunnen ontwikkelen. Zo liet een deel van de kinderen al op 1-jarige leeftijd problemen zien met sociaal-emotioneel gedrag. In de eerste jaren van ontwikkeling (tot ongeveer 6 a 7 jaar) bestaat de kans dat deze problemen niet alleen ernstiger worden, maar ook uitbreiden naar andere soort problemen, zoals problemen die kunnen duiden op een ontwikkelingsstoornis.
Ook binnen de communicatie kunnen zich al op jonge leeftijd problemen voordoen. Bijvoorbeeld in het gebruik van taal of het begrijpen van taal. Kwetsbaarheden in het taal- en communicatiedomein lijken daarnaast verder te reiken dan structurele taalproblemen (bijv. een verminderde woordenschat). Ook andere vaardigheden, zoals het subtiele gebruik van taal in het contact met anderen (zoals lichaamstaal, intonatie van de stem) en het vermogen om te vertrouwen op een sociaal 'kompas' om tijdens interacties met anderen te kunnen navigeren, kunnen minder sterk ontwikkeld zijn. Tot slot bleek dat taal- en communicatie problemen kunnen bijdragen aan problemen in het gedrag.
Tot slot werd er een grote variabiliteit gezien in zowel gedragsuitkomsten als uitkomsten in het taal- en communicatiedomein. Sommige kinderen laten een grote kwetsbaarheid zien, terwijl andere kinderen geen of nauwelijks problemen ervaren. Daarnaast waren er in deze onderzoeken geen verschillen gevonden tussen jongens met een extra X, jongens met een extra Y, of meisjes met een extra X.

De resultaten van dit proefschrift laten het belang zien van vroege monitoring en identificatie én van vroege preventieve support of interventie. Als een kind met SCT vastgestelde mijlpalen voor zijn of haar leeftijd niet tijdig bereikt, is het van belang dat er, in plaats van af te wachten, goede diagnostiek wordt ingezet om te achterhalen waar het probleem vandaan komt. Het is dan ook van belang dat professionals die betrokken zijn bij de zorgverlening aan kinderen de mogelijke impact van SCT op de ontwikkeling kennen. Gezien de vroege ontwikkeling een belangrijke fase is - waarbij effectieve interventie cruciaal kan zijn - kan door vroege monitoring en identificatie eventueel tijdig gestart worden met preventieve support of interventieprogramma's.

Geïnteresseerd geworden? Bekijk ook deze korte video, opgenomen door de Universiteit Leiden, ten tijde van de promotieplechtigheid om uitleg te geven over de resultaten uit het proefschrift van Evelien Urbanus.

Impact van sociaal-communicatieve problemen op het dagelijkse leven

Het onderzoek van Evelien Urbanus, maar ook dat van vele andere onderzoekers, laat zien dat taal en sociale communicatie kwetsbare domeinen kunnen zijn bij individuen met een extra X of Y chromosoom. Concreet betekent dit dat kinderen maar ook volwassenen bijvoorbeeld moeite kunnen hebben met het goed uitdrukken van gedachten en gevoelens als ook moeite kunnen hebben met sarcasme of de humor van anderen. Dit kan soms best ingewikkeld zijn in het contact met anderen, omdat taal je helpt om jouw verhaal af te stemmen op dat van een ander. Ook heeft taal een belangrijke regulatieve functie: het helpt ons te communiceren met onszelf (= de eigen stem in het hoofd; jezelf geruststellen).

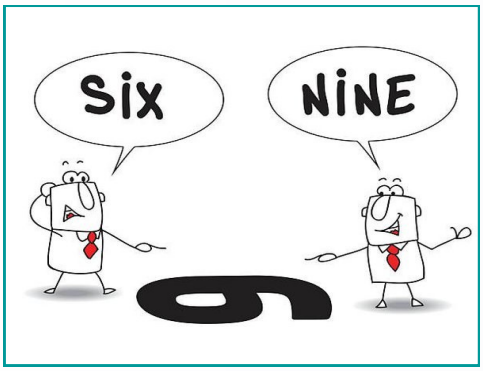
Tips bij het ondersteunen van sociaal-communicatieve vaardigheden

Zoals aangegeven kan het hebben van problemen in de taal een impact hebben op het dagelijkse leven. Problemen in de sociaal-communicatieve vaardigheden kan iemand beperken in het contact met de ander. Een kind kan misschien minder goed samen spelen met het buurjongetje, omdat hij niet goed kan vertellen wat en hoe hij wil spelen en hij vindt het lastig om rustig te blijven als het andere kindje het dan niet goed begrijpt en iets anders wil doen. Daarnaast kan een volwassene moeite hebben met de sarcastische opmerkingen van een collega, omdat hij de opmerkingen letterlijk neemt en niet goed begrijpt wat er grappig is.

Subtiele moeilijkheden hoeven niet per se direct tot grote problemen te leiden. Wel kan het goed zijn om eens als ouder te observeren wat er gebeurd als een kind vaak “gedoe” heeft bij bijvoorbeeld het samenspelen. Komt het kind niet goed uit de woorden? Weet hij of zij niet goed hoe hij moet beginnen? Of weet een kind niet goed hoe hij of zij een ander kindje überhaupt moet meevragen om te komen spelen? Hetzelfde bij volwassenen, misschien valt het je zelf op dat je altijd geïrriteerd of verdrietig raakt van een collega of een familielid maar niet goed weet waar het vandaan komt. Misschien kan iemand die dichtbij je staat eens met je mee denken: raak je geïrriteerd door wat iemand zegt of denk je misschien dat iemand het anders bedoeld dan hij of zij zegt. Dit zijn allerlei zaken die te maken hebben met sociaal-communicatieve vaardigheden.

Als ouder kan het dan helpend zijn om deze vaardigheden voor te doen: als model te spelen. Ook kan het helpen als een kind voorbeelden van andere kinderen ziet, bijvoorbeeld op school en dat men dat duidelijk verwoord (“Kijk, dat kindje vraagt het ander kindje om te spelen door te vragen naar zijn hobby, laten we kijken of wij dat ook kunnen”).

Als partner of belangrijke vriend of vriendin kan men met je mee denken over hoe zij juist moeizame gesprekken zouden ervaren; misschien loopt zo’n gesprek wel helemaal anders voor iemand anders. Vaak vullen we zelf al in wat we denken dat iemand bedoelt, terwijl dat niet hoeft te zijn wat iemand bedoelt. En het vervelende is dan ook: beide kan waar zijn (zoals te zien is in het plaatje hiernaast).



Merk je als ouder of als volwassene dat er toch wel heel vaak “gedoe” met anderen ontstaat? En werken algemene tips en tricks niet meer? En heb je er zelf of hebben anderen er last van? Een neuropsychologisch onderzoek kan dan helpen om zicht te krijgen op die taal en sociaal-communicatieve vaardigheden die zo ontzettend belangrijk zijn in sociaal contact. Zorgprofessionals bij het TRIXY Expertisecentrum kunnen daarbij helpen.

Vooruitblikken naar 2023

In 2023 staan een aantal mooie zaken op de planning, waarover we jullie zullen blijven informeren. Hieronder alvast een voorproefje van wat er komen gaat:

- Nationaal hulpverlenerscongres (voorjaar 2023)
- Promotie Nienke Bouw (voorjaar 2023) : sociaal gedrag en risico op autisme
- Nationale patiënten dag (medio zomer 2023)
- Promotie Kimberly Kuiper (zomer 2023) : zelf regulatie en risico op ADHD
- AXYS Familie conferentie - online (22-30 juni 2023) (website)

Behandelgroepen binnen het TRIXY Expertisecentrum

Het Expertisecentrum krijgt in Nederland steeds meer bekendheid, onder verwijzers maar zeker ouders en volwassenen weten ons beter te vinden. Om aan te sluiten bij deze groeiende groep en diens behoeften is er de mogelijkheid om groepsbehandelingen te volgen bij het TRIXY Expertisecentrum.

Het huidige aanbod is als volgt:

- Oudergroepen (psycho-educatie over X en Y chromosoom trisomieën);
- Zelf-management groepen (gericht op jong-volwassenen en volwassenen);

Heeft u interesse in een van deze groepen en/of benieuwd of het wat voor u of uw kind zou kunnen betekenen? Neem dan vrijblijvend contact op met het secretariaat van het LUBEC (TRIXY Expertisecentrum) via **lubec@fsw.leidenuniv.nl**

Groepsbehandelingen zijn een mooie (preventieve) en effectieve manier van behandelen. In een groep vindt je vaak herkenning, ontmoet je mensen met dezelfde problemen die echt weten hoe het voelt en krijg je voorbeelden van hoe andere mensen met dezelfde problemen omgaan.

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 sinds 2002 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 AMC 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, dr. Evelien Urbanus en Nienke Bouw MSc
Onderzoekers betrokken bij het TRIXY Expertisecentrum. Zij doen onderzoek doen naar de ontwikkelingsrisico's van jonge kinderen met X en Y chromosoom variaties. Daarnaast is Kimberly in opleiding tot Klinisch Neuropsycholoog bij het TRIXY Spreekuur bij het Leids Universitair Behandel en Expertise Centrum (voormalig Ambulatorium). Kimberly verzorgt naast onderzoek, ook onderwijs in de post-master opleidingen binnen de psychologie.

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 aanmeldt, wordt u altijd uitgenodigd om (vrijblijvend) deel te nemen aan wetenschappelijk onderzoek. Daarnaast werken we hard om financiering van de overheid te krijgen voor onderzoeksprojecten rondom speciale thema's.

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