

Opgroeien met het syndroom van Klinefelter (47,XXY), Trisomie X (47,XXX) of 47,XYY:

Een handboek voor ouders en betrokkenen

Van Rijn, S., Langenhoff, J., & Cover, V. I.

Een uitgave van TRIXY Expertisecentrum (Leiden, 2017)

ISBN: 9789090303536

Dit boek is te bestellen op **www.trixyexpertisecentrum.nl**

Ongeveer 1 op de 700 kinderen wordt geboren met een extra X of Y chromosoom, en daarmee horen deze X en Y chromosoom trisomieën (XXX, XXY, XYY) bij de meest voorkomende genetische syndromen. Toch zijn deze aandoeningen bij het grote publiek nauwelijks bekend. Mensen die te horen krijgen dat zij één van deze aandoeningen hebben willen graag meer weten en ouders die voor of na de geboorte geconfronteerd worden met een diagnose hebben vaak veel vragen. Het is voor hen lastig om toegang te krijgen tot goede, betrouwbare informatie en passende zorg van deskundige professionals te vinden.

Er wordt relatief weinig wetenschappelijk onderzoek gedaan naar de invloed van deze chromosoom variaties op de ontwikkeling en het functioneren in het dagelijks leven. Het resultaat hiervan is dat onze kennis over risico's gedurende de levensloop op het gebied van gedrag, denken, emoties, leren, sociaal functioneren en kwaliteit van leven beperkt is, terwijl het belangrijk is dat deze kennis terecht komt bij de mensen die er het grootste belang bij hebben.

Dit boek is geschreven voor ouders en opvoeders van kinderen en jeugdigen met een extra X of Y chromosoom, voor volwassenen met een extra X of Y chromosoom en voor professionals. In het boek is kennis over deze syndromen gebundeld en toegankelijk gemaakt. Ook informatie over hoe kinderen en volwassenen het beste ondersteund kunnen worden wordt in dit boek samengevat en er worden persoonlijke ervaringen van ouders en betrokkenen gedeeld. Dit Nederlandstalige boek is resultaat van een samenwerking tussen een ouder van een kind met deze aandoening en wetenschappers en klinici van het TRIXY Expertisecentrum.

Inhoudsopgave

Voorwoord door Sophie van Rijn	1
Over de auteurs	3
Het verhaal van Virginia	5
Wat is aneuploidie van de geslachtschromosomen (SCA)?	13
Wat is de oorzaak van SCA en hoe vaak komt het voor?	19
Wat is het belang van kennis?	33
Andere mensen in de omgeving vertellen over de diagnose	39
Een levensloop perspectief op X en Y chromosoom variaties:	49
Het syndroom van Klinefelter (47,XXY)	51
48,XXYY, 48, XXXY en 49,XXXXY	95
47,XYY	105
Trisomie X (47,XXX), Tetrasomie X en Pentasomie X	115
Psychosociaal functioneren bij 47,XXY, 47,XXX en 47,XYY	125
Adviezen met betrekking tot school en opleiding	143
De overgang van adolescent naar volwassene	155
De toekomst	167
Dankwoord van Virginia Cover	175
Referenties	177
Informatiebronnen op internet	181

Over de auteurs



Virginia Isaacs Cover is maatschappelijk werkster in de Verenigde Staten, en heeft een Master in Public Health Administration (MSW). Op 38-jarige leeftijd kreeg ze te horen dat haar nog ongebooren zoon het syndroom van Klinefelter zou hebben. Zij werd goed begeleid door artsen en andere professionals om haar heen. In de loop der jaren ontdekte ze dat dat lang niet vanzelfsprekend is. Na haar pensioen besloot ze een boek te schrijven voor ouders, mensen met X of Y chromosoom variaties en de professionals om hen heen. Zo probeert zij te voorzien in de grote behoefte aan goede informatie.



Dr. Sophie van Rijn is onderzoeker op de afdeling Neuropedagogiek en Ontwikkelingsstoornissen van de Universiteit Leiden. Ook leidt zij samen met prof. Hanna Swaab het nationale TRIXY Expertisecentrum, waar wetenschap en klinische zorg samenkomen voor kinderen en adolescenten met een trisomie van de X of Y chromosomen. Zij doet sinds 2002 wetenschappelijk onderzoek op het gebied van X en Y chromosoom variaties, en heeft al verschillende prestigieuze prijzen en subsidies mogen ontvangen voor haar werk. Ze is wetenschappelijk directeur van het TRIXY onderzoekslab, waar de gevolgen van een extra X of Y chromosoom op de cognitieve, sociale, emotionele en gedrags ontwikkeling in kaart worden gebracht. Haar doel is wetenschappelijke kennis te vergroten en te delen met betrokkenen, ouders, en professionals. Om dit te bereiken heeft ze het initiatief genomen om een bewerking van het boek van Virginia Cover uit te geven in Nederland.



Drs. Jessica Langenhoff is bewegingswetenschapper. Zij werkt graag aan het toegankelijk maken van medische informatie voor iedereen: professionals, ouders en de mensen met de diagnose zelf. Toen ze een artikel over Trisomie X syndroom las in een tijdschrift, herkende ze daar veel in. Enkele maanden later kreeg ze, 41 jaar oud, de diagnose: een mozaïek van Trisomie X, normale cellen en Turner syndroom. Zij heeft veel gehad aan het boek van Virginia Cover en wil het boek graag toegankelijk maken voor Nederlandstalige lezers.