



# TRIXY Expertisecentrum

## Informatie over Trisomie X (47,XXX)

### Wat is Trisomie X?

Doorgaans hebben mensen 22 paar chromosomen die genummerd worden van 1 tot en met 22, en één paar geslachtschromosomen (X of Y chromosomen). Jongens hebben dan een X en Y chromosoom en meisjes hebben dan twee X chromosomen. Soms ontstaat er in de hele vroege ontwikkeling van de eerste paar cellen een spontane deelfout en worden kinderen geboren met een extra chromosoom. Als meisjes met een extra X chromosoom geboren worden dan noemen we dat Trisomie X (of soms Triple X), omdat er dan in totaal drie X chromosomen zijn (Tri is Grieks voor 3). De diagnose is te stellen via bloedonderzoek, waarbij het aantal chromosomen geteld wordt onder de microscoop.

### Hoe vaak komt het voor?

Ongeveer 1 op de 1000 meisjes heeft Trisomie X. Wetenschappers hebben dit aantal kunnen vaststellen doordat in het verleden gedurende een aantal jaren meer dan 100.000 pasgeborenen standaard getest werden op de aanwezigheid van extra X of Y chromosomen. Trisomie X is dus niet zeldzaam, maar een groot deel van de meisjes en vrouwen met Trisomie X krijgt nooit de diagnose en weet daardoor niet van het extra X chromosoom.

### Wat voor mogelijke gevolgen heeft het extra X chromosoom?

De gevolgen van het extra X chromosoom kunnen behoorlijk uiteenlopen. Dat betekent dat er kenmerken zijn die kunnen voorkomen, maar niet hoeven voor te komen. Ook de ernst van kenmerken kan behoorlijk variëren.

- De meeste kinderen gaan naar het reguliere onderwijs, al kunnen zij wel ondersteuning bij leerproblemen nodig hebben.
- Het duurt vaak wat langer voor een kind om iets te leren, maar wanneer de vaardigheid eenmaal goed is aangeleerd, kan het kind goed meekomen met andere kinderen
- Veel kinderen hebben een voorkeur voor praktische taken en handvaardigheidstaken zoals schilderen, knutselen, tuinieren, werken met de computer en muzikale vaardigheden. Hier halen veel kinderen zelfvertrouwen en plezier uit.
- Kinderen zijn vaak terughoudender, zachtaardiger en rustiger dan het gemiddelde kind
- Kinderen zijn over het algemeen nieuwsgierig en geïnteresseerd, en hebben veel oog voor detail.
- Veel kinderen vinden het leuk om een ander een plezier te doen en om te helpen.



# TRIXY Expertisecentrum

Op het X chromosoom liggen genen die belangrijk zijn voor de groei en ontwikkeling: daarom hebben meisjes met Trisomie X tijdens het opgroeien ook vaak een aantal kwetsbaarheden. Omdat er een verhoogde kans is op verschillende soorten symptomen, is het belangrijk om voor de volgende gebieden in kaart te brengen hoe de ontwikkeling verloopt en vast te stellen of er wellicht ondersteuning nodig is:

## Motoriek

Veel meisjes met Trisomie X hebben een vertraagde motorische ontwikkeling en doen er langer over om te leren rollen, zitten, kruipen, staan en lopen dan leeftijdsgenootjes. Vaak zijn er problemen in de motorische coördinatie, die ook op latere leeftijd zichtbaar blijven. Meisjes hebben dan moeite met de hand-oog coördinatie en bewegingen lijken soms wat 'onhandig'.

## Taal en leren

In de algemene populatie is het gemiddelde IQ 100, waarbij 75 % van de kinderen meestal een IQ heeft tussen de 85 en 115. Bij meisjes met Trisomie X ligt het gemiddeld IQ meestal tussen de 80 en 90; het intelligentieniveau is daarmee doorgaans iets lager dan leeftijdsgenootjes of broertjes/zusjes. Een verstandelijke beperking komt weinig voor. Wel is er vaak sprake van een vertraagde spraak-taal ontwikkeling, en hebben de meeste meisjes moeite om zich goed te uiten via taal, en soms ook moeite met het begrijpen van taal. Dyslexie komt vaak voor bij meisjes met Trisomie X. Ook komen problemen in de auditieve verwerking voor en kunnen meisjes moeite hebben om informatie in het geheugen vast te houden. Ook kunnen meisjes met Trisomie X het lastig vinden om de aandacht en concentratie vast te houden. Daarnaast zijn er veel meisjes die moeite hebben om flexibel te zijn en om te schakelen als plannen wijzigen of eisen vanuit de omgeving veranderen. Ook kunnen zij de neiging hebben tot impulsief gedrag. Oudere kinderen en volwassenen kunnen moeite hebben met het uitvoeren van plannen en het organiseren van bijvoorbeeld hun huiswerk of taken op het werk. De meeste meisjes hebben in enige mate lees- en leerproblemen en kunnen daarvoor extra ondersteuning nodig hebben op school. Veel meisjes zitten op het reguliere onderwijs, een klein deel gaat naar het speciaal onderwijs.



## Sociaal-emotioneel

Veel meisjes met Trisomie X zijn verlegen van aard en hebben soms moeite met het vanzelfsprekend leggen van sociale contacten. Meisjes gedragen zich doorgaans wat jonger dan hun kalenderleeftijd. Zij kunnen problemen ervaren in het inschatten en begrijpen van emoties van anderen of zichzelf. Stemningsproblemen kunnen ook voorkomen: meisjes kunnen zich snel angstig voelen, neigen naar somberheid, of moeite hebben om met stress en frustratie om te gaan. Dit kan samengaan met emotionele uitbarstingen. Sommige meisjes kunnen niet zo goed tegen veel drukte of prikkels, kunnen wat meer op zichzelf zijn, en profiteren van een rustige omgeving.

## Risico op psychische symptomen

De meeste meisjes met Trisomie X kunnen net als anderen gewoon naar school, vinden later een baan, en krijgen als volwassene een relatie. Wel kan het zo zijn dat het doorlopen van al de ontwikkelingsfasen van het leven niet geheel vanzelfsprekend verloopt, en dat het meisjes meer moeite kan kosten om zich staande houden in de verschillende aspecten van het dagelijks leven. Daarom is er soms extra begeleiding of steun bij nodig.

Als problemen zodanig ernstig belemmerend zijn voor het functioneren van een individu, kan het zijn dat er een specifieke gedragsdiagnose wordt gegeven die deze kenmerken beschrijft. Bijvoorbeeld, als meisjes forse problemen in de concentratie en aandacht laten zien, impulsief zijn, mogelijke ook met hyperactiviteit, kan de diagnose ADD\* of ADHD\*\* gesteld worden om dit te duiden. Of als meisjes ernstige problemen hebben in de sociaal-emotionele ontwikkeling, zwakke communicatieve vaardigheden hebben en inflexibel gedrag vertonen, kan het zijn dat de diagnose Autismespectrumstoornis (ASS) gesteld wordt. Deze diagnoses beschrijven een set van gedragssymptomen die bij een klein deel van de meisjes met Trisomie X als zodanig voorkomen; in dat geval hebben meisjes dus zowel Trisomie X én een gedragsdiagnose. \* Attention Deficit Disorder \*\* Attention Deficit Hyperactivity Disorder



# TRIXY Expertisecentrum

## Risico op lichamelijke symptomen

Tenslotte zijn er ook lichamelijke symptomen die bij Trisomie X kunnen voorkomen:

- Problemen met het gebit, zwak tandglazuur
- Afwijkingen in de nieren of blaas, die kunnen leiden tot urinewegproblemen
- Buikpijnklachten, waaronder darmproblemen zoals constipatie
- Risico op afwijkingen aan de eierstokken, vroege menopauze
- Fysieke kenmerken zoals een extra plooi bij de ogen of kromme pink
- Epileptische verschijnselen
- Lange postuur, relatief lange benen en armen
- Verlaagde spierspanning in de armen, benen en romp
- Hypermobiliteit van de gewrichten
- Tremor bij doelgerichte bewegingen
- Astma

## Welke professionele ondersteuning kan nodig zijn?

Tijdens het opgroeien is het belangrijk om alert te zijn op alle kwetsbaarheden die horen bij Trisomie X. Zo kunnen kinderen tijdig ondersteund worden bij de ontwikkeling. Daarmee kunnen problemen, indien mogelijk, verminderd of voorkomen worden. Bij de zorg kunnen verschillende specialisten belangrijk zijn, zoals een klinisch geneticus, kinderarts, fysiotherapeut, logopedist, klinisch neuropsycholoog, klinisch psycholoog, of orthopedagoog. Op school kunnen meisjes extra ondersteuning krijgen, of er kunnen kleine aanpassingen in de klas gedaan worden.

Het lastige aan het organiseren van ondersteuning is dat veel professionals onvoldoende bekend zijn met Trisomie X. Het is verstandig om een professional te zoeken die goed overziet waar de kwetsbaarheid van meisjes met Trisomie X ligt die maakt dat vroege interventie gewenst is, waaronder de combinatie van problemen in de motorische vaardigheden, de taalontwikkeling, het leren en sociaal-emotionele ontwikkeling. Ook is het belangrijk dat wordt meegewogen dat lichte beperkingen van het kind de kans op problemen verderop in de ontwikkeling flink kunnen vergroten, en dat preventieve interventie nodig kan zijn om dit zoveel mogelijk af te wenden. Omdat ontwikkelingsachterstanden mogelijk groter worden wanneer het kind ouder wordt, bevelen wij aan om de ontwikkeling van het kind in de gaten te blijven houden door in overleg met de professional op belangrijke momenten de ontwikkeling steeds opnieuw in kaart te brengen.

## Waar kan ik meer informatie vinden?

Als ouders informatie gaan zoeken op het internet, bestaat er een grote kans dat zij in aanraking komen met verouderde, incomplete of foutieve informatie. Het is daarom belangrijk om af te gaan op kennis die wordt gegeven door betrouwbare bronnen. Een lijst van een aantal websites van betrouwbare en professionele bronnen is te vinden op [www.trixyexpertisecentrum.nl](http://www.trixyexpertisecentrum.nl). Ook kunnen ouders en professionals op deze website het boek 'Opgroeien met het syndroom van Klinefelter (47,XXY), Trisomie X (47,XXX) of 47,XYY: Een handboek voor ouders en betrokkenen' bestellen met daarin gedetailleerde informatie.



Universiteit Leiden

Deze folder is een uitgave van het TRIXY Expertisecentrum, waar wetenschappelijk onderzoek en specialistische zorg samenkomt voor kinderen met een trisomie van de X of Y chromosomen. TRIXY is een samenwerking van het Leids Universitair Behandel en Expertisecentrum (LUBEC), de afdeling Neuropedagogiek van de Universiteit Leiden, en het Leids Universitair Medisch Centrum. Meer informatie vindt u op [www.trixyexpertisecentrum.nl](http://www.trixyexpertisecentrum.nl).