

Opgroeien met

**Het syndroom van Klinefelter (47,XXY),
Trisomie X (47,XXX) of 47,XYY**

Een handboek voor ouders en betrokkenen

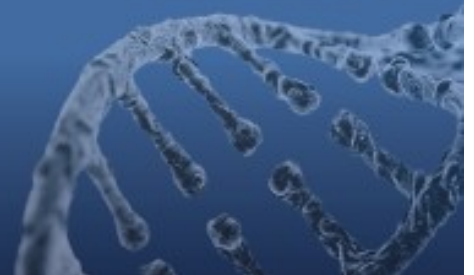
Originele Engelse uitgave:
Virginia Isaacs Cover MSW

Nederlandse bewerking:
dr. Sophie van Rijn en drs. Jessica Langenhoff

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.



Auteursrechten: TRIXY Expertisecentrum (2017)

Uitgegeven door: TRIXY Expertisecentrum (2017)

Hoofdredacteur en auteur:	dr. Sophie van Rijn, PhD
Vertaler:	drs. Jessica Langenhoff, MSc
Auteur Engelstalige versie:	Virginia Isaacs Cover, MSW
Klinisch adviseurs:	prof. Hanna Swaab, drs. Claudia König, drs. Kimberly Kuiper

Ontwerp omslag: Marcel Wijnen, UFB Grafisch Centrum

Afbeelding omslag: iStockphoto.com

Eindredactie: Alice Pelder

ISBN: 9789090303536

Auteur originele Engelstalige uitgave: Virginia Isaacs Cover, MSW

Titel originele Engelstalige uitgave: 'Living with Klinefelter Syndrome (47,XXY), Trisomy X (47,XXX) and 47,XYY: A Guide for Families and Individuals Affected by Extra X and Y Chromosomes' (2012)

Volledige referentie boek:

Van Rijn, S., Langenhoff, J., & Cover, V.I. (2017). Opgroeien met het syndroom van Klinefelter (47,XXY), Trisomie X (47,XXX) of 47,XYY: Een handboek voor ouders en betrokkenen. Leiden: 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

Voorwoord door Sophie van Rijn

Ondanks dat ongeveer 1 op de 500 tot 1000 kinderen geboren wordt met een extra X of Y chromosoom, worden de X en Y chromosoom trisomieën (XXX, XXY, XYY) vaak nog gezien als ‘zeldzame’ aandoeningen. Dit heeft niet alleen tot gevolg dat het voor betrokkenen met deze aandoeningen en ouders vaak lastig is om de weg naar goede en professionele zorg te vinden, maar ook dat er nog relatief weinig wetenschappelijk onderzoek wordt gedaan naar de impact van deze aandoeningen op de ontwikkeling en het functioneren in het dagelijks leven. Dat geldt met name voor de sociaal-emotionele ontwikkeling. Er is recent aangetoond dat 75 % van het wetenschappelijk onderzoek gericht is op de lichamelijke ontwikkeling, terwijl slechts in 25 % van de studies onderzoek wordt gedaan naar het welbevinden in het dagelijks functioneren. Het resultaat hiervan is dat kennis over risico's gedurende het opgroeien en tijdens het leven als volwassene op het gebied van gedrag, denken, emoties, leren, sociaal functioneren, en kwaliteit van leven, beperkt is en maar moeilijk terecht komt bij de mensen die er het grootste belang bij hebben.

Het aantal mensen dat te maken kan krijgen met X en Y chromosoom variaties is groot, en het aantal kinderen en volwassenen met deze aandoeningen die in hun leven nooit gediagnosticeerd worden is ook groot, naar schatting zo'n 75%. Dit terwijl het opvoedkundig handelen vanuit de kennis dat er sprake is van een X of Y trisomie de ontwikkeling sterk kan beïnvloeden. Dit onderstreept het belang van het verzamelen van kennis, en het delen van kennis met professionals in de zorg, ouders, leerkrachten, betrokkenen met deze aandoeningen, en het algemene publiek.

Als wetenschapper doe ik sinds 2002 samen met prof. Hanna Swaab onderzoek naar sociale, emotionele en gedragsproblemen, en het onderliggend neuropsychologisch functioneren van kinderen en volwassenen met deze chromosoom variaties. Het is belangrijk om te begrijpen hoe kwetsbaarheden op het gebied van denkfuncties, taal, emoties en sociaal inzicht kunnen bijdragen aan problemen in het dagelijks functioneren. Zeker als deze kwetsbaarheid zich bijvoorbeeld uit in autisme symptomen, ADHD symptomen,

angst of leerproblemen. Als we begrijpen waaróm sommige kinderen en volwassenen zulke problemen ontwikkelen, kunnen we hen ook beter helpen.

Als het gaat om de impact op de levens van mensen met X en Y chromosoomvariaties hebben we veel geleerd van alle deelnemers aan onze wetenschappelijke studies; zij hebben hieraan een enorm belangrijke bijdrage geleverd. Ik heb ook kennis kunnen maken met een groot aantal families in mijn samenwerking met AXYS, de nationale Amerikaanse organisatie voor belangenbehartiging van mensen met X en Y chromosoom variaties. Het is fantastisch dat AXYS wetenschappers en professionals uit de zorg tezamen met families uitnodigt op jaarlijkse bijeenkomsten waar wij kennis en ervaringen kunnen delen. Hier heb ik ook Virginia Cover ontmoet en voor het eerst kennis gemaakt met haar boek. Een Nederlandse bewerking uitgeven van het boek van Virginia, dat niet alleen geschreven is vanuit het perspectief van wetenschappelijk onderzoek, maar juist ook vanuit het perspectief van ouders en betrokkenen, leek mij een belangrijke stap die ervoor kan zorgen dat kennis beter terecht komt bij de mensen die er het grootste belang bij hebben. Ik hoop dat er nog vele stappen mogen volgen. Bijzonder is dat bij het tot stand komen van de Nederlandse vertaling een ervaringsdeskundige betrokken was: Jessica Langenhoff die haar tijd en inzet aanbood. Zij heeft zelf een mozaïekvorm van het Trisomie X syndroom.

Dit boek bouwt voort op vele jaren van wetenschappelijk onderzoek onder leiding van prof. Hanna Swaab, en is opgedragen aan haar deskundigheid en expertise waarmee zij ook aan vele families klinische zorg heeft kunnen verlenen.

dr. Sophie van Rijn

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.

Het verhaal van Virginia

Ons verhaal over het syndroom van Klinefelter begon in de lente van 1987. Ik was 38 jaar oud en vier maanden in verwachting van ons tweede kind, nadat we een aantal jaren tevergeefs geprobeerd hadden zwanger te raken. We volgden het standaard advies op om een vruchtwaterpunctie te laten doen vanwege de 'hoge leeftijd van de moeder'. Een aantal weken later werd ik op mijn werk gebeld door mijn gynaecoloog. Zij vertelde mij dat uit de vruchtwaterpunctie bleek dat ik in verwachting was van een zoon en dat hij een extra X chromosoom had, een aandoening die het syndroom van Klinefelter wordt genoemd.

Ik kan me dit gesprek nog herinneren alsof het gisteren was. Het is één van die momenten die in mijn geheugen gegrift staan: naast het moment dat ik hoorde dat Kennedy was neergeschoten toen ik in de brugklas zat, of het moment dat ik in de koffiekamer van mijn werk hoorde dat een vliegtuig de Twin Towers van het World Trade Center hadden geraakt. Ik herinner mij dat ik de gynaecoloog vroeg om aan de lijn te blijven zodat ik het telefoongesprek in mijn werkkamer kon voortzetten, dat ik de deur achter mij dicht deed en de telefoon op mijn bureau opnam. De dokter vroeg mij of ik iets afwist van deze aandoening. Ik vertelde haar dat ik mij herinnerde dat de genetic counselor (Noot: dit is een hulpverlener die onder andere zwangeren begeleidt bij prenataal onderzoek, in Nederland wordt dit doorgaans gedaan door de klinisch geneticus) mij vertelde dat bij de vruchtwaterpunctie gecontroleerd wordt of er sprake is van Downsyndroom of andere ernstige chromosoom trisomieën, ofwel de aanwezigheid van drie chromosomen waarvan er normaal gesproken twee van zijn. Ik herinnerde mij dat de genetic counselor mij had verteld dat er soms extra geslachtschromosomen gevonden worden, maar daar heb ik na de punctie geen moment meer over nagedacht. Mijn nog ongeborn zoon had dus zo'n extra chromosoom en daar zat ik, dit nieuws op mij in te laten werken. Deze arts was al vijf jaar mijn gynaecoloog en zij had mij al die tijd begeleid bij het onderzoek en de behandeling van mijn onvruchtbaarheid. Zij was ontzettend blij voor ons toen ik onverwacht toch spontaan zwanger raakte. Nu vertelde zij mij dat de ernst van het syndroom van Klinefelter kan variëren van nauwelijks beperkingen tot ernstiger aandoeningen. De meeste kinderen

hebben een iets lager intelligentieniveau (IQ) dan hun broers en zussen. Mannen met het syndroom van Klinefelter zijn vaak lang, maar niet altijd. Er is vaak sprake van moeite met de fijne en grove motoriek. Ook is er vaak een vertraagde spraakontwikkeling, leerproblemen en soms gedragsproblemen. Daarnaast zijn er doorgaans ernstige problemen met de vruchtbaarheid. Mijn gynaecoloog vertelde mij dat ze al een afspraak voor ons had gemaakt voor die middag bij de klinisch geneticus. Ze vertelde daarnaast dat abortus een mogelijkheid was, maar ik was al achttien weken zwanger en dat zou dus heel snel moeten gebeuren als we daarvoor zouden kiezen. Toen vertelde ze mij dat haar zoon, ook al had hij niet deze chromosoomafwijking, een vergelijkbare combinatie van beperkingen had. Als wij wilden praten over hoe het is om een kind met een lichte tot matig ernstige beperking op te voeden, dan wilde zij ons graag te woord staan.

Die middag spraken wij de klinisch geneticus, die uitleg gaf over het syndroom van Klinefelter en ons een foto liet zien van de chromosomen, het karyotype, terwijl wij beiden huilden. De klinisch geneticus had een aantal artikelen en boekhoofdstukken gekopieerd die de resultaten beschreven van longitudinaal onderzoek naar kinderen met X en Y chromosoom variaties [Noot: longitudinaal onderzoek is onderzoek waarbij op opvolgende momenten tijdens het opgroeien gekeken is hoe het met een kind gaat]. Zij spraken met ons over deze onderzoeken en over wat zij konden zeggen over hoe ons kind zich zou kunnen ontwikkelen. Op dat moment wist ik niet dat het zo zelden voorkomt dat mensen geadviseerd worden door meevoelende en goed geïnformeerde deskundigen. Zij vertelden dat het syndroom van Klinefelter vaak gepaard gaat met ontwikkelings- en leerproblemen. Als ouders goed voorbereid zijn en hun kind kunnen helpen met logopedie, extra hulp op school, aangepast sporten en een warm en ondersteunend gezin, kan een kind met deze aandoening over het algemeen goed functioneren. Vanwege ons hoge opleidingsniveau (mijn man Al is professor in de politicologie en ik heb een mastertitel in maatschappelijk werk en een MBA-diploma), vertelde de counselor dat wij misschien onze verwachtingen over de loopbaan van ons kind naar beneden zouden moeten bijstellen, omdat hij misschien geen hbo- of universitaire opleiding zou kunnen of willen doen.

Na dit gesprek waren wij er desondanks vrij zeker van dat wij de zwangerschap wilden voortzetten. Het maakte ons niet uit of onze zoon officier van justitie

zou worden, elektricien of vrachtwagenchauffeur, wij wilden gewoon een kind dat gezond en gelukkig zou zijn en dat blij zou zijn met zichzelf. Wij gingen naar huis en verdiepten ons in de artikelen uit medische tijdschriften die wij hadden gekregen. Het niveau van functioneren in verschillende longitudinale onderzoeken uit Edinburgh, Toronto en Yale was heel verschillend, met IQ-scores variërend van 50 tot 120 en beschrijvingen van zeer goed functionerende kinderen en kinderen die forse gedragsproblemen hadden. Over het geheel genomen ontstond het beeld dat het goed ging met de kinderen die opgroeiden in ondersteunende gezinnen en die goede scholing kregen. Wij dachten dat we waarschijnlijk wel konden zorgen voor de extra ondersteuning die ons kind nodig zou hebben.

Nu ik honderden ouders heb gesproken die ook een prenatale diagnose kregen, weet ik dat onze ervaring ongebruikelijk is. Ouders hebben mij verschillende keren verteld dat ze te horen kregen dat hun kind mogelijk verstandelijk beperkt zou zijn of waarschijnlijk in de gevangenis terecht zou komen. Andere ouders werd verteld dat hun ongeboren kind geen waardig leven zou kunnen leiden en dat abortus de enige keus was. Ik hoorde soms ook dat de klinisch geneticus goed op de hoogte was van het syndroom van Klinefelter en dat de gynaecoloog de ouders ondersteunde bij hun keuze om de zwangerschap voort te zetten. Maar veel vaker werden ouders aan hun lot overgelaten, waren zij aangewezen op het internet om zelf informatie op te zoeken. Onze eigen ervaringen zijn van vóór het internet bestond, maar de informatie die beschikbaar is voor leken is nog steeds beperkt en incompleet.

Onze zoon Jonathan (John) werd geboren in December 1987. Hij was een mooie en schattige baby, aan de stille kant en veel minder actief dan zijn oudere broer was geweest als baby. Toen hij twaalf maanden oud was werd ons duidelijk dat hij de mijlpalen in zijn ontwikkeling niet op tijd behaalde en met vijftien maanden begon hij aan een intensief programma voor vroege interventie. Vanaf dat moment ging hij goed vooruit, hij maakte zinnetjes met drie jaar en leerde letters, kleuren en cijfers met vier jaar. Hij ging naar een peuterspeelzaal en twee jaar later naar een gewone basisschool. Ik zal in de loop van het boek vertellen hoe het verder met hem ging in zijn kindertijd en gedurende zijn puberteit tot aan jongvolwassen leeftijd.

Hoewel ik bleef zoeken naar artikelen over het syndroom van Klinefelter om mijn kennis aan te vullen en af en toe ook wel iets vond, had ik grote behoefte

om andere gezinnen te ontmoeten met een zoon zoals de onze. Omdat John een nogal uitgebreid programma van extra ondersteuning had, kozen wij ervoor om onze families te vertellen over zijn extra X chromosoom. Mijn moeder was degene die de brief van Melissa Aylstock zag, gericht aan Dear Abby (Noot: Dear Abby is een rubriek in een Amerikaanse krant, waarin vragen van lezers over allerlei sociale aangelegenheden worden beantwoord) over de diagnose 'syndroom van Klinefelter' van haar zoon, geschreven in 1989. De landelijke respons op deze brief inspireerde Melissa om een organisatie op te richten, 'Klinefelters Syndrome and Associates' (later KS&A, nu opgegaan in AXYS) die als doel had het informeren en ondersteunen van gezinnen en personen met 47, XXY. In 1995 woonde ik een nationale conferentie bij in Chevy Chase, Maryland. Dat was de allereerste keer dat ik andere gezinnen ontmoette met een kind met het syndroom van Klinefelter.

Gedurende de volgende vijftien jaar waren de landelijke belangenbehartigingsorganisaties KS&A en AAKSIS (American Association for Klinefelter Syndrome Information and Support) onze belangrijkste bronnen van informatie over het syndroom van Klinefelter en hoe om te gaan met de diverse problemen op het gebied van leren en de sociaal-emotionele ontwikkeling die ermee gepaard gaan. 'Klinefelters Syndrome and Associates' KS&A (nu AXYS), staat voor 'Knowledge, Action and Support' en heeft de doelgroep verbreed naar de andere varianten van de geslachtschromosomen: 47,XXY, 47,XXX en de varianten daarvan.

John had forse problemen op school en ontwikkelde een ernstige psychische aandoening in zijn puberteit. Andere ouders hielpen ons in deze moeilijke periodes. Op nationale conferenties ontdekten wij hoe wij in contact konden komen met de weinige medisch specialisten die geïnteresseerd waren in het syndroom van Klinefelter en die destijds begonnen met het doen van wetenschappelijk onderzoek.

Ik werd actief in die organisaties, startte met anderen de steungroep in de regio New York en leidde die gedurende tien jaar. En ik ergerde me continu aan het gebrek aan kennis over het syndroom van Klinefelter bij het algemene publiek en bij professionals in de gezondheidszorg. Op een bepaald moment bedacht ik dat iemand een boek zou moeten schrijven, een update van de brochure "Understanding Klinefelter Syndrome" die Robert Bock van de 'National Institutes of Health' schreef in 1993. Helaas hebben het syndroom van

Klinefelter en de andere geslachtschromosoomvariaties nooit veel publieke belangstelling (en geld) gekregen, in tegenstelling tot bijvoorbeeld Downsyndroom en autisme. Het zag er niet naar uit dat iemand de taak op zich zou nemen om een boek te schrijven voor gezinnen en individuen die ermee te maken hebben.

Ik heb leren schrijven tijdens mijn lange loopbaan als maatschappelijk werkster en public health administrator (Noot: dit is een managementfunctie bij overheidsinstanties op gebied van volksgezondheid, vergelijkbaar met de Nederlandse GGD), waarin ik mij bezighield met ontwikkelingsstoornissen. In september 2010 ging ik met pensioen en dat gaf mij de mogelijkheid om mij te wijden aan het schrijven van een boek dat begrijpelijk zou zijn voor leken. Dit is mijn bijdrage aan de groep mensen met SCA (Sex Chromosome Aneuploidy of aneuploidie van de geslachtschromosomen), hun familie, vrienden en andere betrokkenen en de professionals die zich richten op het syndroom van Klinefelter en andere SCA in hun praktijk en hun onderzoek.

In dit boek maak ik gebruik van interviews die ik hield met gezinsleden van mensen met SCA en volwassenen met SCA. Ook de uitkomsten van een online vragenlijst, die tussen oktober 2010 en maart 2011 ingevuld kon worden, zijn erin verwerkt. Deze vragenlijst verspreidde ik via e-mail en op websites voor leden van SCA-contactgroepen. Dit leverde meer dan 800 participanten op. De vragenlijst was geen wetenschappelijk onderzoek maar het richtte zich op meningen, ervaringen en behoefte aan informatie. In dit boek verwijst ik er regelmatig naar en citaten zijn in de tekst verwerkt. Daardoor wordt het boek sprekender en sluit het aan bij persoonlijke ervaringen van mensen. De resultaten van de vragenlijst zijn gepresenteerd tijdens een 'webinar' in 2012 en ook beschikbaar via de website van KS&A (nu AXYS), www.genetic.org.

Dit boek is geen wetenschappelijke literatuur, maar het verschaft informatie aan mensen met SCA, hun familie en de professionals die hen ondersteunen. De nadruk ligt op de verscheidenheid in functioneren en in symptomen die kenmerkend zijn voor mensen met SCA: 47,XXY, 47,XYY, 47,XXX en de varianten daarvan. Ik vermeld een lijst met de wetenschappelijke artikelen die ik als bron gebruikte, maar de tekst is niet voorzien van referenties zoals dat in een wetenschappelijk artikel gebruikelijk is.

Korte artikelen die eerder gepubliceerd werden, vermeden gevoelige onderwerpen zoals de overlap met Autismespectrumstoornissen en de zorgen

van sommige mensen met XXY over hun gender identiteit. Dit boek gaat over hetgeen mensen mij vertelden. Het is geen wetenschappelijk werk: Mijn doel is mensen leesbare en juiste informatie te verschaffen en gezinnen te helpen door de ervaringen van anderen te delen.

In de tekst gebruik ik soms afkortingen. Aneuploidie van de geslachtschromosomen wordt afgekort tot SCA. Trisomie X wordt gebruikt als synoniem voor 47,XXX: een extra X chromosoom bij vrouwen. In dit boek wordt Klinefelter Syndroom afgekort als KS of met de genetische notatie 47,XXY: een extra X chromosoom bij mannen. Waar dat van toepassing is worden varianten zoals 48,XXXY benoemd. Momenteel is er nogal wat discussie gaande binnen de groep mensen met het chromosomenbeeld 47,XXY: betekent dit altijd dat iemand het syndroom van Klinefelter heeft? Syndroom verwijst naar een verzameling symptomen (of: verschijnselen) en iemand die de diagnose heeft van een syndroom kan in meerdere of mindere mate last hebben van één of meer van de symptomen. Hoe meer symptomen en hoe ernstiger, hoe ernstiger het syndroom voor deze persoon is. [Noot: vroeger, toen met nog niet makkelijk de chromosomen kon tellen, werden syndromen vaak vast gesteld doordat er symptomen aanwezig waren, zonder dat men zeker wist of het extra X chromosoom daadwerkelijk aanwezig was. Nu het veel makkelijker is geworden om chromosoom onderzoek te doen spreekt men in de regel pas van een syndroom als het karyotype bekend is via een genetisch onderzoek.] De aandoeningen met één extra geslachtschromosoom: 47,XXY, 47,XXX en 47,XYY worden gekenmerkt door een grote variatie in uitingvorm. Veel van de volwassenen zijn lang van postuur, maar er zijn ook mensen met een gemiddelde lengte en kleine mensen bij. En hoewel twee-derde van hen extra ondersteuning nodig heeft vanwege leerproblemen op school of aangewezen is op speciaal onderwijs, heeft de rest geen noemenswaardige problemen en hebben ze geen extra ondersteuning nodig gedurende hun schoolloopbaan. Een aantal symptomen van het syndroom van Klinefelter (KS of 47,XXY) komen bij bijna al deze mannen voor, zoals hypogonadisme, dat verwijst naar onvoldoende functioneren van de testikels, gepaard gaande met een te lage hoeveelheid testosteron en vruchtbaarheidsproblemen. Een zeer gering percentage van de mannen met KS, misschien één of twee procent, heeft hier geen last van en heeft een normale hoeveelheid testosteron en een normale vruchtbaarheid. Daarom vinden sommige ouders en volwassenen dat een man

met het chromosomenbeeld 47, XXY niet per definitie KS heeft. In dit boek gebruik ik 47,XXY en KS als synoniemen omdat ik er van uit ga dat een volwassene of ouder van een kind zonder symptomen, niet geïnteresseerd is in het lezen van een boek over iets waar hij eigenlijk geen last van heeft. Dit boek gaat ook over varianten van KS zoals 48,XXXXY en 48,XXYY en 49,XXXXY. Deze varianten geven over het algemeen ernstiger symptomen. Veel ouders vinden daarom dat deze varianten als aparte syndromen erkend zouden moeten worden. Ze hebben echter ook veel overeenkomsten met KS. Ze zijn zeldzaam en er is veel minder onderzoek naar gedaan, daarom geef ik samenvattingen van de beschikbare wetenschappelijke informatie en van de informatie die ik van ouders van deze kinderen kreeg.

Daarnaast geef ik zoveel mogelijk informatie over 47,XYY bij mannen en over 47,XXX (oftewel Trisomie X) bij vrouwen en de varianten 48,XXXX en 49,XXXXX. Trisomie X en XYY komen mogelijk wat minder vaak voor dan KS en de kans op een juiste diagnose is iets kleiner. Er is ook veel minder onderzoek naar gedaan. XYY en Trisomie X geven over het algemeen minder problemen met de hormoonhuishouding en de vruchtbaarheid dan KS. Maar er is een aanzienlijke overlap in sociaal-emotionele en ontwikkelingsproblemen waaronder gedragsproblemen, leerproblemen en vertraagde taalontwikkeling. Hoewel ik in eerste instantie van plan was om me te beperken tot KS, besloot ik de beschikbare informatie over de andere SCA toch op te nemen. Het zou anders een gemiste kans zijn om mensen met andere SCA en hun families te voorzien van waardevolle informatie.

De inhoud van dit boek gaat over mensen met SCA van alle leeftijden, maar jammer genoeg gaan bijna alle beschikbare wetenschappelijke artikelen over het omgaan met de problemen van kinderen en jongvolwassenen. Er zijn maar weinig studies die zich richten op mannen en vrouwen na de adolescentie. Een groot deel van de inhoud is dus vooral bestemd voor ouders, hoewel ik probeer mij tot de volwassenen met SCA zelf te richten als het gaat om onderwerpen als ouderschap, seksuele gezondheid en werkervaring. Ik hoop in de toekomst een geactualiseerde versie te kunnen schrijven die meer informatie bevat voor mensen van dertig jaar en ouder en die ook gaat over problemen op middelbare en oudere leeftijd.

Virginia Isaacs Cover, December 2011.

Wat is aneuploidie van de geslachtschromosomen (SCA)?

De meest voorkomende afwijking aan de chromosomen bij mensen is *aneuploidie van de geslachtschromosomen* (Sex Chromosome Aneuploidy of SCA), oftewel een ongewoon aantal geslachtschromosomen. Gewoonlijk zijn er 22 paar chromosomen die genummerd worden van 1 tot en met 22, en één paar geslachtschromosomen (X of Y chromosomen). In totaal hebben mensen dus normaal gesproken 46 chromosomen. Een man heeft gewoonlijk een X en een Y chromosoom (46,XY), een vrouw twee X chromosomen (46,XX). Bij mannen vormen het X en Y chromosoom samen een paar, waarbij het X chromosoom altijd afkomstig is van de eikel van de moeder. Het geslacht van de baby wordt bepaald door het geslachtschromosoom afkomstig uit de zaadcel van de vader. Die kan een X chromosoom of een Y chromosoom bevatten. Als de zaadcel van de vader een Y chromosoom bevat, ontwikkelt het embryo zich mannelijk (normaliter 46,XY), als de zaadcel van de vader een X chromosoom bevat, ontwikkelt het embryo zich vrouwelijk (normaliter 46,XX).

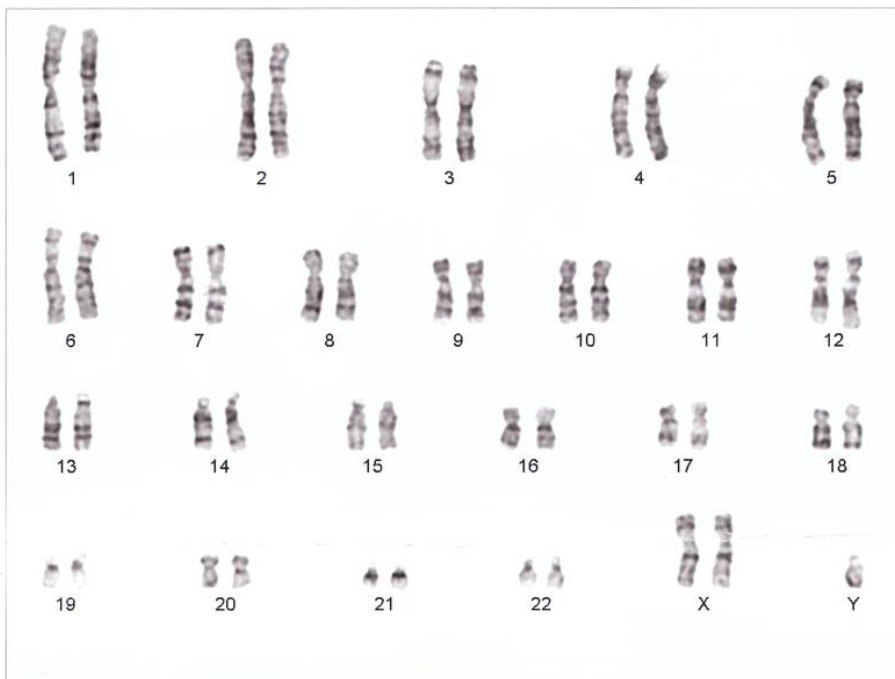
Als er een extra chromosoom aanwezig is, dan is er van één van de chromosomen een drietal in plaats van een tweetal. Dit wordt een trisomie genoemd. Veel trisomieën zijn niet met het leven verenigbaar en zo'n embryo wordt afgestoten; er is dan sprake van een miskraam. Zelfs als de trisomie met het leven verenigbaar is, zoals trisomie 21 (Downsyndroom) of trisomie 18 (Syndroom van Edwards), worden de baby's geboren met een forse verstandelijke beperking en ernstige problemen met hun gezondheid. SCA is van alle trisomieën het beste met het leven verenigbaar en gaat zelden gepaard met heel ernstige beperkingen. SCA komt naar schatting voor bij 1 op 500 tot 1000 levendgeborenen. Ter vergelijking: Downsyndroom komt voor bij ongeveer 1 op 800 levendgeborenen en het syndroom van Edwards bij slechts ongeveer 1 op 6000 levendgeborenen.

Het syndroom van Klinefelter (47,XXY), waarbij een man een extra X chromosoom heeft, is de meest voorkomende SCA en betreft naar schatting 1 op 600 pasgeboren jongetjes. Trisomie X (47,XXX), waarbij een vrouw drie X chromosomen heeft, komt voor bij ongeveer 1 op 1000 pasgeboren meisjes. 47,XYY, waarbij een man een extra Y chromosoom heeft, bij ongeveer 1 op 1000 pasgeboren jongetjes. Andere, veel zeldzamere SCA zijn varianten van KS en

Trisomie X waarbij er twee of meer extra X of Y chromosomen zijn in plaats van één enkel extra chromosoom.

Bij de meest voorkomende vorm van KS zijn er 47 chromosomen waarbij het extra chromosoom een X chromosoom is. Daarom is de genetische notatie '47,XXY' waarbij 47 staat voor het totaal aantal chromosomen, en de trisomie XXY duidt op het afwijkende aantal geslachtschromosomen. Dit in tegenstelling tot het gebruikelijke chromosomale patroon, geschreven als 46,XY. Veel mensen en professionals gebruiken bij voorkeur 47,XXY als ze het hebben over het syndroom van Klinefelter, anderen gebruiken de afkorting KS. In dit boek gebruiken we beiden. Trisomie X wordt weergegeven met 47,XXX.

XXY wordt heel soms 'Syndroom van Jacobs' genoemd maar meestal XYY syndroom of kortweg XYY. De genetische notatie is 47,XYY.



Een karyogram waarop het 47,XXY chromosomaal patroon zichtbaar is.

Het meest opvallende aan SCA is de grote variatie in verschijnselen bij alle drie de aandoeningen: XXY, XXX en XYY. De lichamelijke kenmerken, voor zover aanwezig, zijn niet zo opvallend en worden vaak niet herkend door kinderartsen. Evenmin op het consultatiebureau waar voornamelijk aandacht besteedt wordt aan inenting, groei en algehele ontwikkeling.

Kinderen met andere chromosoomafwijkingen dan SCA hebben vaak opvallende uiterlijke kenmerken zoals afwijkingen in vorm en grootte van het hoofd, een ongewone vorm van de ogen, oren, neus of ledematen. Baby's en kinderen met SCA hebben meestal geen duidelijke uiterlijke kenmerken [Noot: bij jongens is er vaak sprake van kleine testikels en een klein plassertje, maar dat is vaak te weinig opvallend om op deze leeftijd tot zorgen te leiden], ze zien er gewoon schattig uit. Vaak omschrijven de ouders ze als 'makkelijke' baby's, stiller en minder actief dan hun broers en zusjes. Je kunt je voorstellen dat ouders dat vooral als iets positiefs zien en niet als een signaal van een mogelijk afwijkende ontwikkeling.

Als er lichamelijke signalen zijn in de vroege kindertijd dan zijn deze meestal niet erg opvallend, zoals hypotonie (lage spierspanning), en een kleine achterstand bij de mijlpalen zoals zitten, lopen en praten. Leerproblemen komen voor, hoewel één derde van de kinderen geen specifieke problemen heeft met leren. Veel van de kinderen zijn sociaal teruggetrokken of verlegen en hebben last van angst, problemen in de concentratie en aandacht, of emotionele problemen, maar een deel heeft daar allemaal nooit last van. Een deel heeft in de puberteit geen opvallende problemen maar heeft als volwassene moeite bij het vinden en behouden van een baan. De meerderheid is gelukkig en succesvol als volwassene, maar velen geven aan laatbloeiers te zijn geweest die vier tot zes jaar later dan leeftijdsgenoten hun opleiding afrondten en een baan vonden.

De X en Y chromosoom varianten zijn 'spectrum aandoeningen' omdat er mensen zijn die nauwelijks fysieke kenmerken of leerproblemen hebben, veel mensen (de meerderheid) die enkele symptomen hebben maar niet alle en dus een lichte tot matige variant van het syndroom hebben, en een kleinere groep die meerdere symptomen heeft en soms zo ernstig dat die hun leven wezenlijk beïnvloeden.

Zowel KS als Trisomie X heeft varianten waarbij er 47 of 48 chromosomen zijn. Over het algemeen geldt: hoe meer chromosomen, hoe ernstiger de symptomen. De genetische notatie van de varianten zijn 48,XXX^Y, 48,XXYY en 49,XXXX^Y. De genetische notatie voor Tetrasomie X is 48,XXXX en voor Pentasomie X is de notatie 49,XXXX^Y [Noot: daarmee wordt alleen verwezen naar het aantal X chromosomen]. Van 47,XXY zijn er minder varianten maar er zijn enkele gevallen beschreven van 48,XYYY en 49,XXYYY.

Van al deze varianten komen er ook mozaïekvormen voor, dat betekent dat iemand verschillende cellijnen (typen cellen) heeft. Een deel van de cellen heeft een bepaald aantal X of Y chromosomen en een ander deel van de cellen heeft een ander aantal X of Y chromosomen. De cellijnen verschillen dan in het aantal chromosomen. Dit heet mozaïek omdat de verschillende cellijnen in het lichaam gerangschikt zijn als de tegeltjes in een mozaïek-kunstwerk. Gewoonlijk heeft iemand met mozaïek SCA een cellijn met de normale aantallen X en Y chromosomen, dus in totaal 46 chromosomen per cel. De andere cellijn bestaat dan uit cellen met drie geslachtschromosomen, dus 47 chromosomen per cel. De genetische notatie is dan 46,XY/47,XXY (voor KS) of 46,XY/47,XXY (voor XYY syndroom). Mozaïekvormen kunnen zelfs de varianten met 48 en 49 chromosomen bevatten zoals (b.v. bij vrouwen) 46,XX/47,XXX/48,XXXX.

Bij Trisomie X komt het regelmatig voor dat er een mozaïekbeeld is met 47,XXX/45,X. Het 45,X karyotype is ook een aneuploidie: de bijbehorende aandoening heet 'syndroom van Turner'. Het syndroom van Turner wordt in dit boek niet uitgebreid behandeld omdat het sterk verschilt van de andere SCA [Noot: Turner syndroom komt voor bij ongeveer 1:2000 geboorten]. Het geeft soms complexe medische problemen. Het syndroom van Turner of 45,X ontstaat als een vrouwelijk embryo zich ontwikkelt met maar één X chromosoom in plaats van twee. Meisjes en vrouwen met dit chromosomaal patroon hebben gewoonlijk een geringe lengte, ze kunnen hartproblemen hebben en vaak hebben ze een korte, brede nek. Alle vrouwen met het syndroom van Turner zijn onvruchtbaar, vrouwen met een mozaïekvorm kunnen soms wel zwanger worden. Naar schatting 1 op 100 zwangerschappen van een meisje met Turner resulteert in een levend geboren kind. Het percentage miskramen is bijzonder hoog, in tegenstelling tot de andere SCA die beschreven worden in dit boek. Baby's met het Turner syndroom worden vaak

kort na de geboorte gediagnosticeerd vanwege hun duidelijk herkenbare uiterlijke kenmerken. Ze hebben vaak hartproblemen en bij het opgroeien kunnen duidelijke cognitieve problemen zichtbaar worden, verschillend van die van mensen met extra X of Y chromosomen.

Er is een grote overlap in symptomen tussen de verschillende SCA trisomieën. De zogenaamde fenotypes, de zichtbare fysieke en gedragskenmerken, komen sterk met elkaar overeen. Een lang postuur en lange ledematen zijn kenmerkend voor veel van deze mensen. Meer subtiele kenmerken zijn clinodactylie (een pink waarvan het topje naar de overige vingers toe wijst) die vaak op een mogelijke chromosoomafwijking wijst. Mensen met SCA hebben ook een licht verhoogde kans op andere aangeboren afwijkingen zoals een klompvoet, een gespleten verhemelte (schisis) of afwijkingen aan de urinewegen en nieren. Velen hebben een vertraagde taalontwikkeling en blijvende beperkingen in de taal en communicatie. Problemen met de grove en fijne motoriek komen regelmatig voor en een enkele keer ook epilepsie. De aantallen mensen met ADHD/ADD, angst- en stemmingsstoornissen zijn hoger dan gemiddeld in de algemene bevolking. Alle trisomieën kunnen leiden tot verminderde vruchtbaarheid maar bij KS is dat veel ernstiger dan bij Trisomie X en XYY. KS leidt doorgaans tot onvruchtbaarheid en tot aanzienlijke medische problemen waarvan de meeste het gevolg zijn van een onvoldoende aanmaak van testosteron. Een zeer klein percentage van de mannen met XYY heeft een onvoldoende functie van de testikels of onvruchtbaarheid. Vrouwen met Trisomie X hebben meestal een normale puberteit en vruchtbaarheid, maar een deel heeft Prematuur Ovariële Insufficiëntie, oftewel een dysfunctie van de eierstokken.

In dit boek staat meer over KS dan over de andere trisomieën. Daar zijn verschillende redenen voor: KS wordt vaker gediagnosticeerd dan XYY en Trisomie X omdat er meer momenten zijn in de loop van het leven die aanleiding geven tot het doen van diagnostisch onderzoek. Verder is er veel meer onderzoek gedaan en veel meer geschreven over KS dan over de andere twee aandoeningen. Bij KS zijn er doorgaans medische problemen die behandeld moeten worden, zoals het tekort aan testosteron dat aangevuld moet worden en het onderzoeken of vruchtbaarheidsbehandelingen biologisch vaderschap mogelijk kunnen maken. Er is ook meer bekend over comorbiditeit

bij mannen met KS dan bij vrouwen met Trisomie X of mannen met XYY. Een overzicht van deze medische informatie staat in dit boek.

Naast de informatie over KS, bevat dit boek hoofdstukken over XYY en Trisomie X, voor zover daarover informatie beschikbaar is. Ook bevat het aanvullende informatie over de meer zeldzame varianten met 48 of 49 chromosomen.

Wat is de oorzaak van SCA en hoe vaak komt het voor?

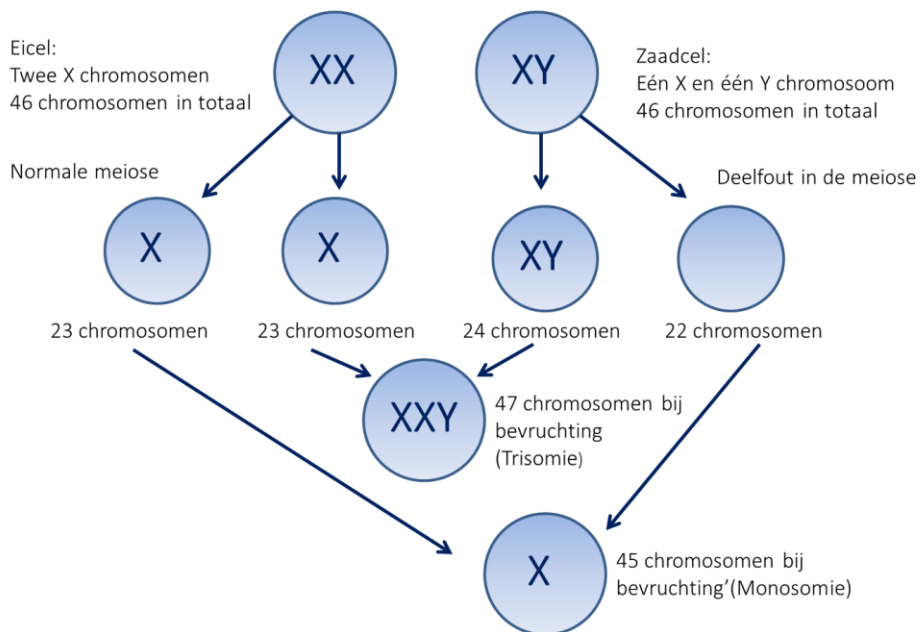
Aneuploidie van de geslachtschromosomen (SCA) wordt veroorzaakt door toevallige fouten in de celdeling. Deze deelfouten kunnen plaatsvinden tijdens het vormen van een eikel of zaadcel, dat heet *meiose*, of tijdens het delen van de cellen van een bevruchte eikel (het embryo), de *mitose*. Bij KS en Trisomie X kan de deelfout op twee momenten ontstaan: de eikel of de zaadcel bevat een extra X als gevolg van een deelfout tijdens de meiose óf de bevruchte eikel (zygote genaamd) gaat zich delen tijdens de mitose waarbij één of beide cellen die zo ontstaan een extra X chromosoom bevatten. Bij XYY is dat ook zo, alleen is het extra Y chromosoom altijd afkomstig uit de zaadcel als gevolg van een deelfout bij de meiose bij het ontstaan van de zaadcel. Een deelfout in de mitose, na de bevruchting, kan ook optreden en dan ontstaan er bij de celdeling cellen met één X chromosoom en twee Y chromosomen.

Als KS veroorzaakt wordt door een eikel of zaadcel met een extra X chromosoom, is dit in de helft van de gevallen afkomstig van de moeder en in de andere helft afkomstig van de vader. Bij Trisomie X komt het extra X chromosoom in 90% van de gevallen van de moeder. Bij vrouwen leidt een hogere leeftijd van de moeder tot een grotere kans op een extra X chromosoom bij de dochter. Het verband tussen leeftijd en risico is echter veel minder sterk dan bij Downsyndroom (trisomie 21). Het verhoogde leeftijdsafhankelijke risico komt doordat bij vrouwen alle eicellen al aanwezig zijn bij de geboorte en de kans op fouten bij de deling groter wordt naarmate de eicellen ouder zijn. Bij een oudere vader is de kans op het aanmaken van een zaadcel met een extra X of Y niet verhoogd, omdat zaadcellen steeds weer nieuw aangemaakt worden.

Het schema van deelfouten tijdens de meiose (zie figuur) is een sterke vereenvoudiging van het proces van het vormen van een eikel of zaadcel. Het laat zien hoe een deelfout in een eikel of zaadcel kan leiden tot een bevruchte eikel met een X of Y chromosoom meer of minder. Het is niet bekend dat deelfouten bij de meiose, die leiden tot een eikel of zaadcel met een extra X of Y chromosoom, worden veroorzaakt door invloeden van buitenaf. Er is onderzoek gedaan naar beroep, alcoholgebruik, roken en andere factoren om vast te stellen welke risicofactoren verband houden met een verhoogde kans op

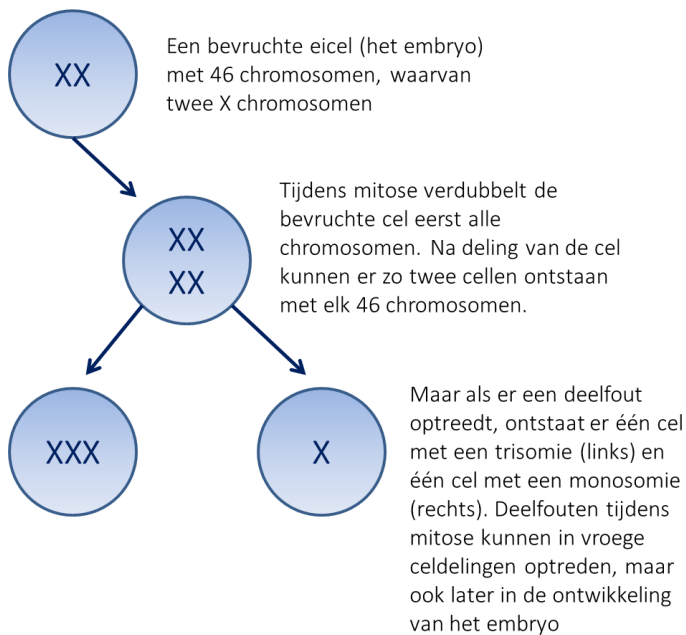
SCA. Er zijn tot nu toe geen verbanden gevonden. SCA is een toevallige gebeurtenis en niet de 'schuld' van één van beide ouders.

Deelfout in de meiose (voorbeeld voor 47,XXY)



Deelfouten in de mitose die plaatsvinden ná de bevruchting, zijn ook toevallige gebeurtenissen. Als een deelfout in de mitose optreedt tijdens de celdelingen in de bevruchte eicel (het embryo), kan dat leiden tot een mozaïekvorm, omdat één cellijn ontstaat met 47 chromosomen met een trisomie (XXY, XXX of XYY) en een andere met 46 chromosomen (XY of XX). Ook onderstaand diagram is een sterke vereenvoudiging van het proces van celdeling. Het laat zien hoe een cel met een normaal aantal chromosomen zich deelt, waarbij het aantal chromosomen zich eerst verdubbelt, en daarna opdeelt in twee nieuwe cellen met een afwijkend aantal X of Y chromosomen. Deze deelfout kan optreden op elk moment na de bevruchting.

Deelfout in de mitose (voorbeeld voor 47,XXX)



SCA zijn genetische aandoeningen, maar ze zijn geen erfelijke aandoeningen. De kans dat er een tweede kind met SCA geboren wordt in een gezin waar al een kind met SCA is, is kleiner dan 1 procent. En de kans dat man met KS (die vruchtbaar is als gevolg van mozaïcisme) KS doorgeeft aan een kind waarvan hij de biologische vader is, is ook erg klein. Ook volwassen mannen met XYY en volwassen vrouwen met XXX hebben maar een heel kleine kans om hun extra chromosoom door te geven aan hun nageslacht.

Er zijn onderzoeken die aangeven dat er een licht verhoogd risico op SCA is bij zwangerschappen die ontstaan met behulp van IVF (in vitro fertilisatie ofwel reageerbuisbevruchting), vooral bij ICSI (intracytoplasmatische sperma injectie). Dit kan gebeuren als een stel waarvan de man KS heeft, zwanger raakt met behulp van ICSI. Daarom is te overwegen pre-implantatie genetische diagnostiek te laten verrichten voordat er gekozen wordt welke embryo's teruggeplaatst worden. Bij deze procedure wordt één cel van elk embryo verwijderd tijdens het opkweken van de embryo's in het laboratorium. Deze cel wordt onderzocht op de aanwezigheid van trisomieën. Dit maakt het mogelijk om alleen embryo's terug te plaatsen die het gewenste aantal geslachtschromosomen hebben.

We weten dat deelfouten tijdens de meiose en de mitose kunnen leiden tot extra X en Y chromosomen die SCA tot gevolg hebben. Hoe zit het met het verband tussen SCA en de fysieke en psychische kenmerken die geassocieerd worden met KS, Trisomie X syndroom en XYY syndroom? Deze vraag is nog onvoldoende onderzocht door wetenschappers en we hebben pas een begin van inzicht hierin. Het vaststellen van de oorzaak van de vele symptomen waaruit de syndromen bestaan, vereist ook onderzoek naar het genetisch functioneren van het extra chromosoom of de extra chromosomen.

Een veronderstelling is dat het verschil in aantal en ernst van de symptomen die mensen met SCA hebben kan optreden als gevolg van verschil in expressie van genen van het extra X of Y chromosoom. Bij vrouwen, die normaal gesproken twee X chromosomen hebben, worden de genen van één X chromosoom gewoonlijk 'uitgeschakeld' en wordt dat X chromosoom hierdoor geïnactiveerd. Het inactieve X chromosoom is onder een microscoop zichtbaar als een kleine structuur in de cel dat het 'lichaampje van Barr' genoemd wordt. Er zijn echter genen op het 'inactieve' X chromosoom die ontsnappen aan de

inactivatie en dus wel actief blijven. Deze genen komen tot expressie als 'dubbele dosis' bij vrouwen met twee X chromosomen. Veel van de genen die ontkomen aan inactivatie bevinden zich in de gebieden van geslachtschromosomen die 'pseudo-autosomale regio's' genoemd worden. Deze regio's op X en Y chromosomen zorgen voor het maken van chromosoomparen tijdens de meiose.

De genen in de pseudo-autosomale regio's van het X en Y chromosoom zijn homologe genen, ze komen zowel op het X chromosoom als op het Y chromosoom voor. Deze komen gewoonlijk ook tot expressie als 'dubbele dosis' bij mannen met één X en één Y chromosoom. Bij de SCA aandoeningen waarbij er extra X of Y chromosomen zijn, komen de genen in de pseudo-autosomale regio's in 'drievoudige dosis' (bij XXY, XXX en XYY) tot expressie of in 'viervoudige dosis' (bij XXXY, XXXX en XXYY) of méér (bij XXXXY en XXXXX). Ook buiten de pseudo-autosomale regio zijn er genen die soms wel en soms niet geïnactiveerd worden op het 'inactieve' X chromosoom. Bij 47,XYY en 48,XXYY wordt het extra Y chromosoom niet geïnactiveerd, zoals extra X chromosomen. Genen op het extra Y chromosoom kunnen dus ook tot over-expressie komen. Het idee is, dat naarmate meer genen op de extra X en Y chromosomen tot over-expressie komen, het aantal en de ernst van de symptomen van de SCA aandoening toenemen.

Een goed voorbeeld is het SHOX-gen dat is gelokaliseerd in de pseudo-autosomale regio van de geslachtschromosomen. Dit gen speelt een belangrijke rol bij de botgroei en normaal gesproken komt het als 'dubbele dosis' tot uitdrukking van beide X chromosomen bij een vrouw en het X en Y chromosoom bij een man. Bij alle SCA trisomieën (XXY, XXX en XYY) komt het drievoudig tot expressie. Deze extra expressie leidt tot extra groei in de lange botten en tot een langere lichaamslengte, welke doorgaans kenmerkend is voor deze aandoeningen. Bij Turner syndroom, de monosomie waarbij vrouwen maar één X chromosoom hebben, komt het SHOX-gen maar in enkelvoud tot expressie. Vrouwen met het syndroom van Turner hebben een geringe lichaamslengte. Onderzoekers denken dat verschillen in sterkte van expressie van andere genen in de pseudo-autosomale regio's ook verantwoordelijk zijn voor andere kenmerken van de SCA-aandoeningen, zoals vertraagde

taalontwikkeling en leerproblemen. Ze weten echter nog niet welke specifieke genen daarvoor verantwoordelijk zijn.

Het X chromosoom heeft bijzonder veel genen, naar schatting ongeveer 2000. Genen bestaan uit DNA; desoxyribonucleïnezuur. Het bestaat uit twee lange ketens van paren van vier nucleotiden (moleculen) weergegeven met de letters G, C, T en A. Deze ketens vormen een spiraal, die dubbele helix wordt genoemd en die zo opgekruld is dat deze onder een microscoop te zien is als 46 chromosomen, waarvan het X chromosoom er één is. Elk gen bevat de genetische informatie die, samen met andere factoren, verantwoordelijk is voor de exacte structuur van de eiwitten die in cellen gemaakt worden. Op het Y chromosoom bevindt zich een gen dat essentieel is voor de werking van testosteron. Het bevat repeterende stukjes van drie nucleotiden, CAG, en hoe meer herhalingen van dit stukje, hoe minder actief het testosteron. Daarom is er veel onderzoek gedaan naar de rol van deze variatie in DNA-structuur bij een te geringe lichamelijke mannelijke ontwikkeling (suboptimale virilisatie). Dit type microscopische analyse moet gedaan worden met honderden genen op het X en Y chromosoom om in de toekomst iets te kunnen begrijpen van de verschillen die door extra geslachtschromosomen veroorzaakt worden en de fenotypische variatie tussen verschillende individuen met dezelfde genetische blauwdruk.

Gemiddeld één op 500 tot 1000 levend geboren kinderen heeft een SCA. Alles bij elkaar genomen, is SCA helemaal geen zeldzame aandoening. Volgens de richtlijnen van de 'National Organization for Rare Disorders' (NORD) is een aandoening zeldzaam als die voorkomt bij minder dan 200.000 mensen in de Verenigde Staten. KS komt naar schatting voor bij minimaal 300.000 mensen in de VS, dus alleen met KS kom je al boven het maximumaantal mensen uit. Daar komen dan nog mensen met XYY bij, naar schatting 150.000, en mensen met Trisomie X, naar schatting nog eens 150.000. Alles bij elkaar gaat het dan om 600.000 mensen met SCA in de VS. SCA verdient het om een bekende genetische aandoening te worden waar professionals in de gezondheidszorg voldoende kennis van hebben en die als mogelijkheid wordt overwogen bij de differentiaaldiagnose als een kind onderzocht wordt vanwege ontwikkelingsstoornissen en andere medische problemen. Gezinnen en

individueen die met SCA te maken hebben, weten echter dat dit nog lang niet het geval is.

KS (XXY) is de meest voorkomende vorm van de SCA en betreft 1 op 500-1000 jongetjes. Ongeveer 80% van hen heeft een niet-mozaïek type met 47 chromosomen, 10% heeft een mozaïekvorm en nog eens 10% een variant van KS waarbij er 48 chromosomen (48, XXXY of 48,XXYY) of 49 chromosomen (49,XXXXY) zijn. De varianten met 48 chromosomen zijn erg zeldzaam en betreffen respectievelijk 1 op 17.000 tot 1 op 50.000 jongetjes. De variant met 49 chromosomen komt voor bij naar schatting 1 op 85.000 tot 1 op 100.000 pasgeboren jongetjes. Van KS zijn er gegevens bekend over de prevalentie binnen bepaalde etnische groepen. In een recente screeningsstudie naar het fragiele X-syndroom bij pasgeborenen, werd ook naar XXY gekeken als gevolg van de techniek waarmee fragiele X werd opgespoord. Bij blanke jongens had 1 op 602 KS, bij Afro-Amerikanen 1 op 549, bij Latino's 1 op 1799 en bij Aziaten 1 op 282. Ongeveer 1 op 1000 pasgeboren jongens heeft 47,XYX en ongeveer 1 op 1000 pasgeboren meisjes heeft 47,XXX. Ik heb geen gegevens kunnen vinden over het voorkomen van 47,XXX en 47,XYX bij verschillende etniciteiten.

Een andere schatting geeft aan dat bij prenatale diagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie) bij vrouwen boven de 35 jaar, een kwart van de vrouwen bij wie een chromosoomafwijking gevonden wordt, te horen krijgt dat de foetus een SCA heeft. Bij vrouwen boven de 35 jaar is de kans op een kindje met SCA 1 op 250. In een groot onderzoek naar 88.965 vruchtwaterpuncties, werd bij 1 op 572 vrouwen onder de 35 jaar de chromosoomafwijking trisomie 21 gevonden. Voor vrouwen boven de 35 liep het risico op trisomie 21 op naar 1 op 96.

Bij zwangere vrouwen van 39 jaar of jonger, is het percentage geboren kinderen met SCA feitelijk hoger dan het percentage met trisomie 21 (Downsyndroom). Toch wordt er bij de begeleiding van deze vrouwen vaak de nadruk gelegd op de kans op Downsyndroom (omdat dit veel meer bekend is) of op één van de ernstiger en meer invaliderende trisomieën. Klinisch genetici hebben aangegeven dat de testresultaten die ze het meest vrezen, de SCA zijn omdat er relatief weinig informatie over beschikbaar is voor ouders en omdat er zulke grote verschillen zijn in het functioneren van kinderen met SCA. De kans op een ernstige handicap is echter vrij gering bij de trisomieën. Daarom zou de counseling misschien de grote kans op een relatief goede uitkomst

moeten benadrukken in plaats van de kleine kans op een zeer ongunstige uitkomst. Desondanks besluit gemiddeld meer dan 50% van de mensen die bij prenatale diagnostiek horen dat kun ongeboren kind een SCA heeft, de zwangerschap af te breken. De mensen die het geluk hebben om goede begeleiding te krijgen na de diagnose en de mensen die contact weten te leggen met ouders van kinderen met SCA, besluiten minder vaak de zwangerschap af te laten breken.

“Onze gynaecoloog stelde ons gerust. Ze had samengewerkt met dr. Robinson in Denver en was goed geïnformeerd over de laatste stand van zaken op gebied van XXY. Ze bood aan om ons in contact te brengen met een andere moeder van een kind met XXY. De genetic counselor stelde zich neutraal op en beantwoordde onze vragen met procentuele kansen gebaseerd op onderzoek. Ze vertelde ons dat 75% de zwangerschap afbrak. Ze had de indruk dat dat kwam door de onwetendheid van mensen over Klinefelter of omdat ze bang werden door de verouderde, maar nog steeds beschikbare informatie afkomstig uit de onderzoeken in gevangenissen.”

Er bestaan verschillende uitstekende artikelen die gaan over het functioneren van deze kinderen en over aanbevelingen voor de zorg in de vroege kinderjaren. Ze zijn via internet beschikbaar en zouden verstrekt moeten worden aan toekomstige ouders en aan hun artsen en andere professionals die hen begeleiden (zie de literatuurlijst voor de referenties en de internetbronnen). Degene die de prenatale diagnose in eerste instantie aan de ouders meedeelt, zou over de juiste informatie moeten beschikken om door te kunnen geven aan ouders.

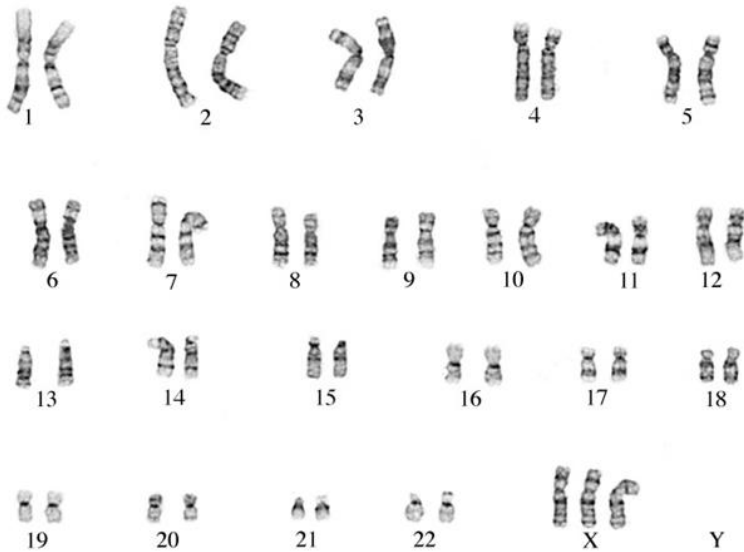
Bijscholingsprogramma's voor gynaecologen, verloskundigen, verpleegkundigen en maatschappelijk werkers die te maken hebben met prenatale diagnostiek, zouden eenvoudig toegankelijk moeten zijn (misschien via online bijscholing of herscholing) en zou actuele en objectieve informatie over SCA moeten bevatten. Ook zouden er in wachtkamers makkelijk leesbare

folders moeten zijn, met informatie over uitgebreidere brochures en boeken en met telefoonnummers en websites waar ouders ondersteuning kunnen vinden.

Slechts 10% van de SCA wordt prenataal gediagnosticeerd en dan vooral bij moeders van 35 jaar en ouder of moeders die een verhoogd risico hebben op een kind met een ernstig genetische afwijking. Na de geboorte is er een forse onderdiagnostiek. Slechts 25 -35% van de mannen met KS wordt ooit in hun leven correct gediagnosticeerd. Voor XYY en Trisomie X ligt het percentage dat in de loop van hun leven wordt gediagnosticeerd nog lager, namelijk 12% voor XYY en 10% voor trisomie X. Bij kinderen die een variant van SCA hebben met 48 of 49 chromosomen is de kans op een diagnose als baby of peuter hoger omdat zij ernstiger en meer zichtbare verschijnselen hebben, zoals afwijkingen in het gezicht en andere fysieke kenmerken waardoor artsen genetische diagnostiek aanbevelen. Toch is er evengoed een flink percentage kinderen met deze varianten waarbij het jaren duurt voor de juiste diagnose wordt gesteld.

De diagnose van SCA, hetzij prenataal (met vlokcentest of vruchtwaterpunctie) of na de geboorte (met bloed uit een ader), wordt nu standaard gedaan door middel van verschillende soorten testen: chromosoomanalyse (karyotypering), FISH test, of microarray test.

Een chromosoomanalyse of karyotype wordt gedaan met speciale kleurstoffen die de chromosomen aankleuren zodat ze onder de microscoop gefotografeerd kunnen worden en dan in paren gerangschikt. Zo kunnen de DNA-laboranten afwijkingen in structuur en aantal chromosomen onderzoeken en ze kunnen de extra geslachtschromosomen zien en tellen bij SCA.



Een karyogram waarop het 47,XXX chromosomaal patroon zichtbaar is.

FISH is de afkorting van 'fluorescence in situ hybridization' en wordt gebruikt om het aantal kopieën te bepalen van een specifiek klein stukje DNA. In het laboratorium wordt de 'probe' gemaakt door van een stukje DNA de chemische eigenschappen te veranderen en te labelen zodat dit oplicht onder een speciale microscoop. Deze probes kunnen stukjes DNA vinden die erop kunnen duiden dat er sprake is van een trisomie. Als er een diagnose gesteld wordt door middel van FISH, wordt er vaak ook nog een karyotypering of een microarray test gedaan om nog eens zorgvuldiger naar alle chromosomen te kunnen kijken. FISH wordt ook gebruikt om naar een groter aantal cellen te kijken om te onderzoeken of er sprake is van een mozaïekvorm.

Een microarray is de nieuwste soort test die bij veel diagnoses van SCA gebruikt wordt. Deze test maakt gebruik van duizenden moleculaire probes om vast te stellen of er heel kleine stukjes chromosoom te veel (duplicatie) of te weinig (deletie) zijn. Daardoor worden er ook grotere duplicaties zoals een compleet extra geslachtschromosoom gevonden. Veel artsen vragen nu om

microarray testen in plaats van karyotypering als ze vermoeden dat er sprake is van een chromosoomafwijking omdat dit veel meer chromosoomafwijkingen kan opsporen dan karyotypering.

Bij prenatale diagnostiek wordt meestal naar ongeveer 15 cellen gekeken. De aanbeveling is om bij genetisch onderzoek naar SCA, tenminste 20-30 cellen te bekijken om mozaïek uit te sluiten. Als een kind prenataal gediagnosticeerd wordt, moet het ook na de geboorte onderzocht worden om de diagnose te bevestigen en om te kijken of er sprake is van een mozaïekvorm. Daarbij moet aangetekend worden dat bij een test na de geboorte alleen gekeken wordt naar cellen afkomstig uit bloed. Ook als er in de bloedcellen geen sprake is van mozaïek, kan er nog sprake zijn van mozaïek in andere weefsels, zoals de huid of de testikels, ook al is die kans erg klein.

Als SCA niet voor de geboorte opgespoord wordt, is er een kleine kans dat een kind verwezen wordt voor genetische diagnostiek op grond van een reeks van fysieke verschijnselen en een vertraagde ontwikkeling. Tenzij het kind aangeboren afwijkingen heeft of een forse ontwikkelingsachterstand, zijn de fysieke kenmerken van SCA vrij onopvallend. Mogelijke verschijnselen zijn hypotonie (lage spierspanning) en soms clinodactylie (een zijwaarts gekromde pink). Bij jongens met KS is soms sprake van niet ingedaalde testikels, een micropenis of hypospadie, een aandoening waarbij de uitgang van de plasbuis aan de bovenkant of onderkant van de penis zit in plaats van aan het uiteinde. Een vertraagde taalontwikkeling is het meest voorkomende symptoom bij kinderen met SCA en ondanks dat kinderen doorverwezen worden naar een logopedist voor extra ondersteuning is het toch vaak onvoldoende aanleiding voor genetisch onderzoek. Helaas hebben veel professionals onvoldoende kennis op het gebied van SCA om deze diagnose te overwegen.

Jonge kinderen die de combinatie van een vertraagde taalontwikkeling, lage spierspanning, zwakke coördinatie en moeite met sociale vaardigheden hebben, zullen vaak verwezen worden naar een deskundige voor onderzoek naar een mogelijke autismespectrumstoornis (ASS). Veel kinderen die verwezen worden voor diagnostiek van een autismespectrumstoornis voldoen niet aan alle specifieke criteria voor ASS. Als deze kinderen verwezen zouden worden voor genetische diagnostiek zouden er velen waarschijnlijk een SCA blijken te hebben, terwijl ze nu jarenlang zonder diagnose blijven rondlopen,

als ze al ooit gediagnosticeerd worden. Een toenemend aantal kinderen dat uiteindelijk een SCA blijkt te hebben, krijgt in eerste instantie de diagnose Asperger syndroom of PDD-NOS (Pervasive Developmental Disorder-Not Otherwise Specified), twee mildere vormen van autisme volgens het DSM-IV classificatie systeem. [Noot: vanaf 2017 wordt in Nederland de nieuwe DSM-V gebruikt, waarin de indeling en classificatie van ASS is gewijzigd]. We weten dat de kans op een Autismespectrumstoornis verhoogd is bij kinderen met SCA, hoewel het meestal om de mildere vormen van autisme gaat. De American Academy of Pediatrics (Amerikaanse Vereniging voor Kindergeneeskunde) doet de aanbeveling om alle kinderen die een diagnose ASS krijgen, ook genetisch te laten onderzoeken. Helaas wordt deze aanbeveling nog lang niet altijd opgevolgd. Een van de factoren hierin zijn mogelijk de kosten van de diagnostiek; genetische diagnostiek is kostbaar. Het is fijn voor families dat deze kosten in Nederland worden vergoed vanuit de basis ziektekostenverzekering indien er een doorverwijzing is voor genetische diagnostiek. Een andere factor die mogelijk meespeelt is dat een deel van de professionals in de gezondheidszorg onvoldoende bekend is met de X en Y chromosoom variaties en terughoudend zijn om chromosoomonderzoek te laten doen bij iemand die geen uiterlijke kenmerken van een genetische aandoening heeft.

“In eerste instantie kreeg onze zoon van een kinderpsycholoog de diagnose PDD-NOS, een milde vorm van autisme. Een uur later werd onze zoon gezien door een kinderarts, die aangaf dat ze dacht dat er misschien meer aan de hand was. Ze liet een karyotypering doen voor onderzoek naar het fragiele X-syndroom. Drie weken later kregen we de diagnose 47,XXY. De kinderarts had al een vermoeden, maar ze wilde de uitslag van de test hebben voordat ze het ons zou vertellen. Daarna hadden wij een afspraak met een klinisch geneticus die ons voorlas uit een verouderd medisch tijdschrift. We waren ontzet door haar onwetendheid. Omdat wij al gekeken hadden op de mailinglist van www.genetic.org en zelf informatie hadden verzameld, vonden wij ons bezoek aan haar verspilling van onze tijd.”

Wat bijdraagt aan een late verwijzing van kinderen met SCA voor genetische diagnostiek is dat veel artsen onvoldoende bekend zijn met SCA en dus niet snel vermoeden dat dit aan de hand kan zijn. Velen hebben het incorrecte en achterhaalde idee dat alle SCA gepaard gaan met een verstandelijke beperking. Anderen weten niet dat SCA gepaard gaat met een vertraagde ontwikkeling op jonge leeftijd. Als een kind geen verstandelijke handicap heeft (zoals bijna alle kinderen met SCA) gaan de meeste kinderartsen, huisartsen en consultatiebureauartsen en zelfs sommige specialisten ervan uit dat er geen aanleiding is om te laten onderzoeken of er een extra X of Y chromosoom is.

Bij meisjes met Trisomie X en jongens met XYY zijn er weinig andere mogelijkheden voor genetische screening, tenzij een oplettende arts goed naar de anamnese kijkt en leerproblemen, gedragsproblemen en misschien de lange lengte of andere fysieke kenmerken met elkaar combineert en diagnostiek aanvraagt. Daarentegen is bij KS de adolescentie een prima aanleiding voor een kinderarts of huisarts om signalen op te merken zoals de kleine testikels, geringe puberteitsontwikkeling of gynaecomastie (borstontwikkeling bij mannen die voorkomt bij 15-20% van de mannen met KS). Andere kenmerken van KS zijn weinig opvallend, maar de kleine testikels of het niet/minder in de puberteit komen is absoluut opvallend. Toch wordt ook deze kans vaak gemist omdat weinig artsen de genitalia van tienerjongens onderzoeken.

Bij volwassenen is onvruchtbaarheid de meest voorkomende reden voor de diagnose KS. Dat moet ook betekenen dat van de meeste mannen de testikels nooit grondig worden onderzocht, tenzij er sprake is van onvruchtbaarheid of een urologisch probleem. Artsen en leken worden zich steeds meer bewust van mogelijke gevolgen van een te laag testosterongehalte: weinig energie, spierzwakte, een verminderd libido en verminderd seksueel functioneren. Dit leidt ertoe dat meer mannen hun testosterongehalte laten onderzoeken en dus ook meer mannen de diagnose KS krijgen. Volwassenen met XXX en XYY hebben meestal geen last van onvruchtbaarheid dus voor hen vervalt ook deze aanleiding voor onderzoek. Toch worden er steeds meer volwassen vrouwen gediagnosticeerd met Trisomie X op het moment dat er onderzoek wordt gestart naar aanleiding van vruchtbaarheidsproblemen. Gynaecologen worden zich steeds meer bewust van Trisomie X als mogelijke oorzaak van

verminderde vruchtbaarheid door Prematuur Ovariële Insufficiëntie, ofwel een dysfunctie van de eierstokken.

Wat is het belang van kennis?

Lange tijd was de redenering dat het niet zinvol was om diagnostisch onderzoek te doen naar een extra X of Y chromosoom, met name omdat een groot deel van deze mensen geen ernstige symptomen heeft. Zelfs in 2000 hoorde ik nog dat de genetische diagnose voor ouders niet zinvol zou zijn vanwege het ontbreken van consensus over aanbevelingen voor behandeling. Er werd zelfs aangegeven dat het verstrekken van deze informatie tot onnodige bezorgdheid zou leiden bij de families. Ik vermoed dat de 'zorgen' die de professionals wilden voorkomen, gebaseerd waren op de achterhaalde spookverhalen over een veronderstelde verhoogde kans op crimineel gedrag bij mensen met XXY en XYY.

De interviews met families en volwassenen en de informatie uit de vragenlijstonderzoeken, laten een heel ander beeld zien van het belang van een vroege en juiste diagnose. Degenen die een prenatale diagnose kregen, zijn ervan overtuigd dat het hun geholpen heeft om alert te zijn op ontwikkelingsproblemen, deze te herkennen en er naar te handelen, zelfs als die ontwikkelingsproblemen relatief mild waren. Als de ouders niet de beschikking hadden gehad over de genetische diagnose, zouden ze wellicht niet in contact gekomen zijn met vroege interventieteams. Ik heb nog nooit ouders ontmoet die vonden dat ze nodeloos bang geworden waren van de prenatale diagnose. Als de diagnose was gesteld, ze informatie hadden gekregen en de ouders hadden besloten om de zwangerschap voort te zetten, dan konden de meeste ouders genieten van de rest van de zwangerschap en zagen ze uit naar de geboorte van hun kindje.

De eerste dagen na de prenatale diagnose worden daarentegen door veel ouders beschreven als 'een nachtmerrie' vanwege de noodzaak om op heel korte termijn een beslissing te nemen over de mogelijkheid om de zwangerschap af te breken. Goede informatie is zeldzaam en het komt regelmatig voor dat ouders van de arts te horen krijgen dat hun kind zo ernstig gehandicapt zal zijn dat het afbreken van de zwangerschap de enige verstandige keus is. Zelfs klinisch genetici kunnen, terwijl ze opgeleid zijn om de ouders niet in een bepaalde richting te sturen, vaak maar weinig gedetailleerde informatie geven die mogelijk geruststellend voor hen zou zijn.

Ouders zijn niet alleen bang, ze hebben ook minder mogelijkheden om informatie te verzamelen en ze zouden zelfs in een lastige situatie kunnen komen als ze, tegen het medische advies de zwangerschap af te breken in, besluiten om er mee door te gaan. Het is niet verbazingwekkend dat meer dan de helft van de zwangerschappen waarin sprake is van een SCA bij het ongeboren kind, eindigt in een abortus.

“Drie gynaecologen in een plaatselijk ziekenhuis gaven in een overleg ons het advies om de zwangerschap af te breken. We vertelden hen dat wij ons geïnformeerd hadden over de aandoening en dat wij de zwangerschap niet wilden afbreken. Zij vertelden ons dat het kind ernstig verstandelijk gehandicapt zou zijn of een hermafrodit (tweeslachtig, zowel man als vrouw), dat hij nauwelijks ontwikkelde geslachtsdelen zou hebben en dat zij ons niet verder wilden helpen. Ze zeiden dat ze geen verantwoordelijkheid konden dragen voor het resultaat van deze zwangerschap. Mijn volgende gynaecoloog, een beroemde Griekse embryoloog, vertelde dat er absoluut geen reden is om een gezonde XXY jongen te aborteren en dat alles waar je tegenaan loopt vanwege de aandoening, te hanteren is.”

Voor velen van ons die kinderen opgevoed hebben met extra X of Y chromosomen en voor volwassenen die SCA hebben en evengoed een succesvol leven leiden ondanks fysieke en psychische hindernissen, lijkt het misplaatst dat professionals het afbreken van een zwangerschap vanwege SCA aanraden. Wie een kinderwens heeft, krijgt nooit een garantie dat het kind geen aangeboren afwijkingen zal hebben of dat het later in zijn leven nooit ernstig ziek zal worden. Als je kijkt naar het hele scala van problemen dat een kind kan ondervinden gedurende zijn of haar leven, zullen de meeste mensen het hebben van een SCA niet het ergste vinden. Mijn mening, en die van vele andere mensen die aan het vragenlijstonderzoek meededen, is dat een abortus een buitenproportionele maatregel lijkt, gezien de hele kleine kans dat een kind met SCA een ernstige verstandelijke beperking blijkt te hebben of later in het leven ernstige problemen krijgt, zoals ernstige psychische problemen, dusdanig dat het niet normaal kan functioneren.

Dat gezegd hebbende, citeer ik het standpunt van een liberale Joodse feministe: "Ik ben van mening dat een abortus veilig en legaal zou moeten zijn als een vrouw en haar arts samen tot de conclusie komen dat de zwangerschap haar gezondheid in gevaar zou brengen of een dusdanige last zou betekenen dat het gezin er niet mee om kan gaan". Met behulp van kwalitatief goede, meevoelende begeleiding, hebben mijn man en ik besloten dat de kans op een ernstige handicap gering was. Ook hadden we de middelen om een kind te helpen een goed leven te leiden als het lichte of matige beperkingen zou hebben. De overgrote meerderheid van de ouders die ik gesproken heb en die een prenatale diagnose van SCA had gekregen, is het hier mee eens.

Misschien is het zo dat klinisch genetici zo graag objectieve informatie willen geven als er een chromosoomafwijking wordt geconstateerd bij een ongeboren kind, dat ze zich verplicht voelen om de keus voor abortus te presenteren als gelijkwaardig aan de keus voor het voortzetten van de zwangerschap. Ik respecteer deze benadering maar ik geloof ook dat de gezinnen die zo'n prenatale diagnose krijgen, ondersteuning zouden moeten krijgen van professionals die veel meer toegang hebben tot accurate en uitvoerige informatie dan op dit moment het geval is. De kwaliteit van de begeleiding en de juistheid van de aangeboden informatie zijn belangrijk bij het nemen van de beslissing om de zwangerschap al dan niet voort te zetten en om goed voorbereid te zijn op de geboorte van een kind dat wellicht speciale zorg nodig heeft.

Kennis van de mogelijke symptomen waar hun kinderen last van zouden kunnen krijgen, kan ouders helpen om ondersteuning te krijgen voor hun kind als het te maken krijgt met problemen in de ontwikkeling. Meer dan twee-derde van de kinderen met SCA heeft een vertraagde taalontwikkeling en ongeveer evenveel kinderen hebben een lage spierspanning en problemen met de motorische ontwikkeling. Ouders die dat weten, hoeven niet af te wachten tot de problemen vanzelf weer over gaan. Zulke ouders hebben een goede reden om toegang te krijgen tot vroege interventie programma's zodra ze ontdekken dat hun kind te laat is met het behalen van mijlpalen in de ontwikkeling. Hierbij is het belangrijk dat zij informatie en zorg ontvangen van een professional met een registratie in het BIG register, waarin bevoegdheden van zorgverleners zijn

vastgelegd (www.bigregister.nl), en waarmee kwaliteit van de informatie en zorg gewaarborgd wordt.

Bij alle SCA kan een tijdige diagnose verklaren waarom een kind leerproblemen heeft of gedrags- en emotionele problemen. Een duidelijke genetische diagnose effent de weg voor vroege interventie en extra ondersteuning op school en ook voor ondersteuning vanuit de overheid zoals begeleiding voor volwassenen bij het vinden van betaald werk. Op de hoogte zijn van de diagnose, mits het gepaard gaat met adequate en invoelende begeleiding, geeft ouders en volwassenen de mogelijkheid zich bewust te zijn van de risico's zonder zich nodeloos zorgen te maken.

“De arts van mijn zoon ontdekte bij een lichamelijk onderzoek dat zijn zaadballen klein waren en vertelde dat het een ‘zeldzame’ genetische aandoening kon zijn. Hij stelde voor om een jaar te wachten of de zaadballen goed in zouden dalen. Ik zocht meteen naar informatie over ‘kleine zaadballen’ in combinatie met ‘genetische aandoening’ en ontdekte KS. De verschijnselen van mijn zoon kwamen precies overeen met de beschreven symptomen. Ik heb meteen de arts gebeld en gevraagd om een test, omdat mijn zoon problemen had op school en wij wilden weten of hij dit wel of niet had. Ik heb mijn zoon verteld over de symptomen en de arts ging akkoord met testen.”

“Op de middelbare school kreeg ik voor het eerst het gevoel dat ik anders was dan andere jongens. Ik was lang, tenger en onhandig. Ik kreeg vreselijk last van puistjes. Ik had altijd al moeite om me te concentreren en duidelijk te communiceren en ik had problemen met contact met andere mensen. Ik had weinig zelfvertrouwen. Ik had weinig energie en ik had het gevoel dat ik jaren achterliep op anderen van mijn leeftijd. Ik was in therapie vanwege angst en depressies, zoekend naar wat er mis was met mij. Toen ik uiteindelijk de diagnose kreeg was ik erg opgelucht omdat ik toen wist dat er een onderliggende oorzaak was voor mijn problemen en dat ik me terecht had afgevraagd of er iets mis was.”

Adolescenten en oudere volwassenen zijn bij de genetische diagnose vaak opgelucht, soms ook voelen ze rouw vanwege de vruchtbaarheidsproblemen bij KS. De diagnose verklaart veel voor hen die worstelden met leerproblemen en verwarrende emotionele problemen. Vaak gaat het om dingen waar ze lastig de vinger achter konden krijgen, zoals lage cijfers op school ondanks hard werken en een normale intelligentie. Mannen met KS kunnen op consult gaan bij een endocrinoloog om te kijken of en wanneer een behandeling met testosteron nodig is en of dit kan helpen bij de normale puberteitsontwikkeling en spieropbouw, uithoudingsvermogen, stemming en ter preventie van osteoporose. Ze kunnen leren omgaan met het idee dat er misschien een vruchtbaarheidsbehandeling nodig is of ze kunnen adoptie overwegen als ze een gezin willen stichten. Daarnaast kunnen ze stappen ondernemen om ziekten en complicaties die met KS gepaard gaan te voorkomen zoals tandbederf, trombose en type 2 diabetes. Voor volwassenen met XYY en XXX kan het zinvol zijn om te overleggen met een klinisch geneticus over het iets verhoogde risico om de SCA door te geven aan hun nageslacht.

Andere mensen in de omgeving vertellen over de diagnose

Genetische informatie wordt als privé en vertrouwelijk beschouwd. Op dit moment is de algemene opinie dat de diagnose alleen verteld moet worden aan mensen als het zinvol is voor het kind of de volwassene om dit te doen. Hoewel veel staten en de federale overheid in de Verenigde Staten proberen om de kans te minimaliseren dat verzekeringsmaatschappijen mensen met genetische afwijkingen discrimineren bij het afsluiten van een ziektekostenverzekering of levensverzekering, is dit één van de mogelijke problemen van op de hoogte zijn van de diagnose in de Verenigde Staten. Ook werkgevers zouden mensen met extra X of Y chromosomen kunnen uitsluiten als gevolg van onvoldoende kennis of informatie over deze aandoeningen. Het is ook niet uitgesloten dat familie of kennissen van iemand die al bekend is met een diagnose SCA op internet gaat kijken en alle onjuiste verhalen vindt over criminaliteit en geestesziekte en denkt dat deze opgaan voor degene met SCA. Er zijn veel verschillende meningen over het bekendmaken van de diagnose. Ik geef hier mijn mening en ervaring en die van een aantal mensen die meededen aan het vragenlijstonderzoek.

Als er een prenatale diagnose gesteld wordt, hebben ouders natuurlijk behoefte aan steun. Zij kunnen zelf het beste beoordelen of ze hun verhaal willen vertellen aan familie of vrienden die ze vertrouwen en aan wie ze informatie willen geven over de aandoening. Voor de geboorte, als er sprake is van een prenatale diagnose, is het wellicht niet noodzakelijk om de diagnose aan anderen te vertellen behalve aan de kinderarts van het kind. De mogelijkheid om te wachten tot er zich problemen gaan voordoen is een verstandige en dit wordt door veel toekomstige ouders gedaan. Er zijn gegronde redenen om de diagnose in ieder geval te vertellen aan alle artsen die betrokken zijn bij de zorg voor het kind tijdens het opgroeien.

Pasgeborenen met extra X of Y chromosomen hebben een licht verhoogd risico op aangeboren afwijkingen, die onbeduidend kunnen zijn maar soms ook ernstiger. Als het kind meteen na de geboorte een te lage spierspanning heeft en moeite heeft om goed aan de borst te drinken, is het verstandig als ouders de

voedingen en de gewichtstoename in de gaten houden. Jongens met 47,XXY (en soms jongens met 47,XYY) kunnen kleine genitalia hebben of een micropenis. Een reeks van drie injecties met testosteron als ze tussen de twee en de vijf maanden oud zijn, kan ervoor zorgen dat dit beter wordt, al bestaat er over het geven van deze injecties veel discussie [Noot: In Nederland is het geven van deze injecties niet gebruikelijk omdat er nog veel onbekend is over de invloed hiervan op de langere termijn].

Een kind dat een achterstand begint te vertonen bij het behalen van ontwikkelingsmijlpalen, moet verwezen worden voor professionele diagnostiek en behandeling, met mogelijk vroege interventie. Het is belangrijk dat ouders voor de belangen van hun kind opkomen want hoewel ontwikkelingsachterstanden niet onvermijdelijk zijn, heeft meer dan de helft van de jonge kinderen een aanzienlijke vertraging in de vroege taalontwikkeling en ongeveer evenveel hebben problemen met de fijne en grove motoriek. Programma's voor vroege diagnostiek en interventie kunnen sterk variëren tussen staten en landen.

Afhankelijk van overheidsbudgetten en de inrichting van de jeugdgezondheidszorg, komen kinderen met SCA soms niet in aanmerking voor standaard interventieprogramma's voor jonge kinderen, omdat hun problemen veel milder zijn dan die van kinderen met bijvoorbeeld hersenbeschadiging of autisme. Kinderen met SCA kunnen echter veel vooruitgang boeken in hun ontwikkeling door vroegtijdige interventie. Het is dan wel belangrijk dat het kind ook blijvend goede zorg kan ontvangen, met name in de fase dat het kind de overgang maakt naar de basisschool en er mogelijk extra ondersteuning op school opgestart moet worden. Het verkrijgen en behouden van zorg in al deze fases van het opgroeien is vaak een grote uitdaging voor ouders.

Op het moment dat een kind vroegtijdige interventie nodig heeft, een medisch kinderdagverblijf of andere vormen van therapie, kunnen ouders overwegen om de diagnose te vertellen aan familie en vrienden, en aan leerkrachten en professionals die betrokken zijn bij de ondersteuning van hun kind. Er zijn verschillende standpunten en meningen over hoe specifiek je moet zijn. Als de vertraging de taal betreft, vinden veel ouders het prettig om gewoon te zeggen dat hun kind een vertraging heeft in de taalontwikkeling en dat hij/zij logopedie krijgt om daar iets aan te doen. Ik ben er een voorstander van om de

diagnose te vertellen aan alle professionals die mogelijk bij het kind betrokken zijn. In ons vragenlijstonderzoek vertelde 82% van de gezinnen aan familieleden over de diagnose. Ouders van schoolkinderen vertelden het de school in 62% van de gevallen.

De reden dat ik John's diagnose aan mensen verteld heb, is dat ik mensen goed wilde informeren over wat KS wel en niet inhoudt. Ik heb er altijd voor gezorgd dat ik ze genoeg informatie gaf en als ik extra informatie wilde geven die nog niet beschikbaar was, schreef ik het zelf. (Noot: documenten voor dit doeleinde zijn te vinden op de website van het TRIXY Expertisecentrum). Veel ouders willen dit niet doen omdat ze bang zijn voor 'etiketten plakken'. Maar kinderen die een vertraagde taalontwikkeling hebben, een achterstand in de sociale en emotionele ontwikkeling, die motorisch onhandig zijn, krijgen hoe dan ook een etiket opgeplakt. Het lijkt me beter om een goed etiket te krijgen met een medische diagnose dan een weinig specifiek label zoals sloom, onhandig, dom of lui. Of om mensen te laten denken dat de problemen van het kind te wijten zijn aan een onvoldoende stimulerende thuissituatie of falend ouderschap.

Het vertellen van de diagnose wordt ingewikkelder als het kind ouder wordt en naar school gaat. (Noot: een brochure met aanwijzingen en tips voor het vertellen van de diagnose aan kinderen is te vinden op de website van het TRIXY Expertisecentrum). Veel ouders zijn bang dat als ze de medische diagnose vertellen, alle mogelijke problemen worden afgeschoven op de SCA. Of dat leerkrachten op internet achterhaalde en onjuiste informatie vinden over criminaliteit en psychiatrische stoornissen en dat ze dan deze kenmerken gaan herkennen bij het kind. Er zijn ook ouders die slechte ervaringen hebben omdat de diagnose in het medisch dossier van hun kind, dat volledig vertrouwelijk zou moeten zijn, op één of andere manier toch bij derden terechtkomt.

In het vragenlijstonderzoek ontdekte ik dat veel gynaecologen en klinisch genetici ouders sterk ontraadden om anderen dan de kinderarts te vertellen over de diagnose van hun kind. Het probleem is dat twee- derde van de kinderen extra ondersteuning op school nodig heeft. Als het kind alleen maar het etiket vertraagde taalontwikkeling opgeplakt krijgt of leerstoornis, dan moet het in de meeste delen van de Verenigde Staten wel aanzienlijk laag functioneren (bij de zwakste 10% van de kinderen horen) om voor ondersteuning op school in aanmerking te komen. Maar een klein deel van de

kinderen met SCA functioneert op zo'n laag niveau. Aan de andere kant hebben veel kinderen een vertraagde ontwikkeling op veel meer gebieden dan alleen de taal: grove en fijne motoriek, schoolprestaties en sociaal-emotionele vaardigheden. Als de diagnose SCA wordt gehanteerd, dan kan het kind op grond hiervan in aanmerking komen voor extra ondersteuning, en dat is gunstig voor de ontwikkeling van het kind. Nogmaals, als ouders aan de school laten weten welke diagnose het kind heeft, is het belangrijk ervoor te zorgen dat de school beschikt over juiste en actuele informatie over het syndroom en de maatregelen die een school kan nemen om goed om te gaan met het leren en het gedrag van het kind in de klas. Dit kan best een uitdaging vormen voor ouders. (Noot: documenten voor dit doeleinde zijn te vinden op de website van het TRIXY Expertisecentrum).

“Ik wil graag vertellen over mijn overwegingen over het wel of niet delen van de diagnose XYY. Onze geneticus ontraadde ons om dit aan iemand te vertellen, zelfs niet aan artsen, familie, vrienden of school. Toch hebben we gekozen om het hen te vertellen, zodat iedereen onze zoon zou kunnen helpen en alert kon zijn op mogelijke problemen. Onze zoon heeft er veel last van, hij heeft taalproblemen, motorische problemen, is jong voor zijn leeftijd, impulsief en heeft een vorm van ASS. Wij hebben nooit spijt gehad van onze beslissing om er openheid over te geven. Het enige dat mensen weten, is wat wij ze verteld hebben. Ik meld vaak dat er oude onderzoeken zijn, voor het geval iemand die op het spoor komt. We zijn heel goed geholpen op de beide scholen die onze zoon bezocht. Ik kan niemand garanderen dat hij of zij nooit een nare ervaring zal hebben met openheid. Maar als niemand praat over XYY, hoe kunnen mensen dan ooit weten dat het bestaat en hoe zorgen we dat ze goede informatie krijgen?”

Als het gaat om kinderen met een SCA die ook een diagnose ADHD, autismespectrumstoornis, epilepsie of een andere aandoening hebben, is het aan de ouder om te overwegen of het zinvol is om beide diagnoses te vertellen aan anderen. In de jaren '90 is het begrip 'autismespectrumstoornis' (ASS) ingevoerd. Daardoor zijn er kinderen met SCA die aan de diagnostische criteria voldoen. Ik geef toe dat het vaak gemakkelijker was om aan leraren en andere

ouders te vertellen dat John een milde vorm van autisme heeft of PDD-NOS, zonder in de details te treden over zijn XXY diagnose. Natuurlijk had dit wel tot gevolg dat wij een kans lieten lopen om ze informeren over de samenhang tussen SCA en Autismespectrumstoornissen, ADHD, leerproblemen en psychische aandoeningen zoals angst en depressie.

Ik vertel mensen nu over beide aandoeningen omdat het feit dat hij een ontwikkelingsstoornis heeft, een lichte vorm van autisme, maakt dat hij toegang krijgt tot een de diensten voor mensen met ontwikkelingsstoornissen binnen de staat New York. Hij woont in een beschermd wonen project voor jongvolwassenen met aandoeningen zoals hoog functionerend autisme en lichte vormen van hersenbeschadiging. De staat New York verschaft hem een ambulant begeleider en een jobcoach die hem helpt om zijn weg te vinden op de arbeidsmarkt. Met de diagnose KS (zonder ASS) zou hij er alleen voor in aanmerking zijn gekomen als hij een verstandelijke beperking zou hebben maar zijn IQ is normaal.

In het hoger onderwijs en andere onderwijssituaties na de middelbare school is het afhankelijk van de mate waarin de aandoening gevolgen heeft voor de mogelijkheden om te leren en te werken, of het zinvol is om openheid te geven over de diagnose. Als speciaal beroepsonderwijs nodig is, is het noodzakelijk om open te zijn over de diagnose omdat dit telt als een medische aandoening die een bijzondere regeling noodzakelijk maakt. Hetzelfde geldt als een student in het hoger onderwijs aanpassingen nodig heeft vanwege zijn of haar beperkingen. Als er geen enkele aanpassing nodig is, is het niet nodig om de diagnose te vermelden en kan het verstandig zijn om dit niet te delen. Er is geen enkele reden om in een werksituatie te vertellen over de diagnose tenzij er een beroep gedaan wordt op overheidsregelingen.

De mate waarin familie en vrienden geïnformeerd worden is ook vaak afhankelijk van het niveau van functioneren van het kind. Als hij of zij duidelijke vertragingen in de ontwikkeling heeft of gedragsproblemen, wordt meedoen aan familiebijeenkomsten en andere sociale gelegenheden een stuk prettiger als de familie op de hoogte is. Uiteraard is het ook hier belangrijk om de familie te voorzien van passende informatie. Het is niet noodzakelijk om, in het geval van KS, de mogelijke onvruchtbaarheid te bespreken, met uitzondering van heel intieme vrienden of familie. Er is veel vooruitgang geboekt in de

behandeling van onvruchtbaarheid en biologisch vaderschap behoort voor sommigen tot de mogelijkheden. Dit kan aan de familie verteld worden als de ouders dat wenselijk vinden. Als er problemen zijn op gebied van gedrag, spraak of lichamelijk functioneren dan kun je eenvoudig die specifieke zaken bespreken.

Als iemand op de hoogte is van de diagnose van het kind, is het ook belangrijk te overwegen hoe en wanneer het kind zelf verteld wordt over zijn of haar extra chromosoom of chromosomen. Vanaf een bepaalde leeftijd is het onverstandig als een kind naar afspraken met artsen gaat en therapie krijgt zonder dat het, op zijn of haar eigen niveau, weet wat er aan de hand is en dat het een aandoening heeft die het bijzonder en speciaal maakt, zoals iedereen bijzonder en speciaal is. (Noot: een brochure met aanwijzingen en tips voor het vertellen van de diagnose aan kinderen zijn te vinden op de website van het TRIXY Expertisecentrum).

“Toen onze zoon 8 jaar werd, hebben we een speciaal uitje georganiseerd met de hele familie. Wij hebben ze verteld over het extra Y chromosoom en wat dat betekende. Onze zoon wist al dat hij anders is. Het was een heel positieve ervaring. Ik ben blij dat we er niet langer mee gewacht hebben.”

“Mijn man en ik hebben het haar verteld. We begonnen met te benoemen dat ze nogal wat had meegemaakt op het gebied van logopedie en ergotherapie en dat ze heel hard haar best had gedaan op school. Wij vroegen haar of ze wilde weten hoe het kwam dat ze therapie nodig heeft en zij zei ‘ja’. Toen hebben we haar in eenvoudige woorden uitgelegd dat haar chromosomen aan haar lichaam en haar hersenen vertellen hoe ze zich moeten ontwikkelen en dat ze een extra X heeft. We vertelden dat zoiets kan gebeuren en dat het niemand schuld is en ook niet iets is om je voor te schamen. We benadrukten waar ze goed in is en dat we haar wilden helpen als dingen voor haar lastig zijn.”

“Toen onze zoon 8 was, wilde hij weten wat er mis was met hem en waarom hij zo veel langer was dan de andere kinderen uit zijn klas. Wij hebben hem toen alle positieve dingen verteld die wij wisten, hem een plaatje van zijn chromosomen laten zien en hij vond dat ‘cool’. Hij vertelt aan mensen dat dat de reden is waarom hij zo lang is.”

Er is geen noodzaak om bij een jong kind in detail te treden over de kans op een verminderde vruchtbaarheid en over gezondheidsproblemen bij volwassenen of de noodzaak van genetisch onderzoek. Het is daarentegen wel belangrijk om bijtijds de diagnose met het kind zelf te bespreken, omdat het een stuk gemakkelijker is om te beginnen over mogelijke zorgen over de puberteit (en het starten van testosterontherapie bij jongens met KS) als het kind al gewend is aan het idee dat hij of zijn een extra chromosoom heeft. Als kinderen 12 of 16 jaar zijn als ze het horen, is het waarschijnlijk te laat. Het kind weet waarschijnlijk al dat er iets anders is aan hem of haar. Ik kan u bijna verzekeren dat hij of zij kwaad zal zijn (mogelijk ook op zijn ouders) dat de informatie werd achtergehouden, als het kind pas geïnformeerd wordt als het in de bijzondere en ook soms moeilijke jaren van de puberteit is aanbeland.

Als ze in de puberteit komen, wordt het onderwerp van lichamelijke ontwikkeling en voortplanting belangrijk voor deze kinderen. Middelbare scholen doen het doorgaans niet al te best als het gaat om het geven van goede, openhartige voorlichting op deze gebieden. Als ouders willen dat hun kind een gezonde houding ontwikkelt ten aanzien van seksualiteit en voortplanting, doen ze er goed aan om deze (soms ongemakkelijke) taak zelf op zich te nemen.

Sommige centra voor mensen met een ontwikkelingsachterstand geven speciale cursussen over seksualiteit en voortplanting. Als je het treft om in de omgeving van zo'n centrum te wonen en je kind heeft deze aanpak nodig, doe je er verstandig aan om daar gebruik van te maken. Er zijn ook een aantal zeer goede boeken die helpen om met kinderen te praten over dit onderwerp en een deel is speciaal geschreven voor kinderen met leerproblemen of een andere stoornis.

Bij jongens met KS, kunnen de gesprekken ingewikkelder zijn en in de loop van de tijd toenemen in frequentie. Het is belangrijk dat het onderwerp van gesprek

het probleem is, dat op dát moment speelt. Het is ook heel belangrijk dat jongens begrijpen dat ze genetisch gezien echte mannen zijn, ook al kan het extra X chromosoom er voor zorgen dat ze zich later lichamelijk mogelijk minder ver ontwikkelen [Noot: hormoontherapie kan dan vaak de ontwikkeling stimuleren]. Als ouders voor de puberteit op de hoogte zijn van de diagnose van hun zoon, zijn ze in staat zich tijdig goed te informeren over puberteit, hormonen, mannelijkheid en toekomstige vruchtbaarheid. Het is ook van nadrukkelijk belang dat jongens met KS aan het begin van de puberteit goed door artsen gecontroleerd worden op de lichamelijke ontwikkeling, zodat de beslissing genomen kan worden of hormoontherapie nodig is.

Hormoonproblemen zijn zeldzaam bij jongens met XYY en meisjes met Trisomie X, maar een klein percentage van deze kinderen heeft hormoonsuppletie nodig om adequaat door de puberteit heen te komen. Meisjes met Tetrasomie X (48,XXXX) en Pentasomie X (49,XXXXX) hebben soms hormoonbehandeling nodig, dat is sterk afhankelijk van het individu. Dit is het moment om kinderen te vertellen dat deze genetische aandoeningen privé zijn en dat het voldoende is als alleen hun arts ervan weet. Een overweging is om kinderen te waarschuwen dat ze er goed aan kunnen doen om er niet met iedereen over te praten op de middelbare school vanwege het risico ermee gepest te worden. Ze moeten ook passende en juiste informatie krijgen over hun aandoening. Als ze op internet achterhaalde en onware spookverhalen vinden, is het belangrijk dat ze dit met hun ouders bespreken, zodat zij het kunnen ontkrachten. Het is belangrijk dat kinderen begrijpen dat ze geen ziekte hebben, maar dat het eerder inhoudt dat ze, vanwege hun iets andere lichaam, wat extra medische controles nodig hebben.

Voor ieder kind dat in de puberteit of tijdens de adolescentie gediagnosticeerd wordt, is het belangrijk om direct op de hoogte gesteld te worden van de diagnose. Mijn mening is dat ieder kind van deze leeftijd het recht heeft om te beschikken over deze informatie en dat het nooit verzwegen mag worden. Het verzwijgen van deze informatie, als de ouders en artsen die al hebben, zal het kind niet beschermen. Kinderen hebben een goede intuïtie en ze zullen al aanvoelen dat er iets 'mis is'. Het kind kan het gevoel krijgen het achterhouden van de diagnose door ouders en artsen een blijk is van onvoldoende respect voor hem of haar.

Bij jongvolwassenen en volwassenen is het bij de overweging wel of niet de diagnose te delen, vooral van belang wat ze goede vrienden vertellen en in het bijzonder wat ze vertellen aan iemand met wie ze een relatie starten of hebben. Of iemand met SCA de diagnose wil vertellen hangt af van hoe prettig iemand zich voelt bij het delen van deze vertrouwelijke informatie. Bij een prille relatie is het misschien niet nodig om het te vertellen totdat de relatie serieuzer wordt.

Op het moment dat een relatie zo serieus wordt dat er over lange termijn plannen gesproken gaat worden, zullen de partners vertrouwelijke informatie gaan uitwisselen waaronder medische informatie en mogelijke problemen met de vruchtbaarheid. Mensen die echt van elkaar houden, vinden een oplossing voor genetische hindernissen zoals SCA. Het kan prettig zijn om zulke onderwerpen te bespreken met een klinisch geneticus of om een gesprek te hebben met een specialist op het gebied van vruchtbaarheidsbehandelingen als er reden tot zorg is op dat gebied.

Op dit moment denk ik dat het verstandig is terughoudend te zijn om op het werk standaard openheid van zaken te geven over extra chromosomen. Het kan gebeuren dat een werknemer openheid moet geven aan een werkgever. Bijvoorbeeld als er verzuim is om medische redenen en om een beroep te kunnen doen op wettelijke regelingen over zorgverlof en ziekteverlof. Een ander voorbeeld is wanneer er een werkplekaanpassing nodig is indien er sprake is van een arbeidsbeperking. Nogmaals: als het nodig is om mensen te informeren over de diagnose, moet dat altijd gepaard gaan met het geven van goede informatie en informatiebronnen om vooroordelen en discriminatie te voorkomen.

Een levensloop perspectief op X en Y chromosoom variaties

Dit boek bevat informatie over X en Y chromosoom variaties in alle fasen van het leven: baby, kind, adolescentie en volwassenheid. De hoofdstukken over KS zijn langer dan die over 47,XYY en Trisomie X, met name omdat daar meer wetenschappelijk onderzoek naar is gedaan. Er is ook veel meer medische informatie over hormoonsuppletie, vruchtbaarheidsbehandelingen en aandoeningen die vaker voorkomen bij mensen met KS en die niet van toepassing zijn bij mensen met 47,XYY of Trisomie X.

De meeste mensen die dit boek lezen zullen dat doen omdat ze zelf de diagnose hebben of omdat één van hun naasten, vaak een kind, de diagnose SCA heeft. Het belangrijkste bij het lezen van dit boek over de levensloop en kwaliteit van leven van mensen met SCA is om in gedachten te houden dat de meerderheid van de mensen met SCA last hebben van sommige, maar niet van alle symptomen die met de aandoening gepaard kunnen gaan. Bij veel mensen komt de SCA op een lichte of matige manier tot uiting. Ouders die een positieve houding hebben naar hun kind, goed onderwijs en de betrokkenheid van competente artsen, pedagogen en psychologen kunnen er voor zorgen dat een individu met SCA voldoende kan omgaan met problemen en dat hij of zij een goede kwaliteit van leven heeft. Dat wil niet zeggen dat er geen mensen met SCA zijn die forse belemmeringen krijgen in de loop van hun leven, maar dat is niet het gemiddelde beeld bij SCA trisomieën. Tegelijk is het belangrijk om helder te zijn over de grote variatie in ernst van de beperkingen.

Een belangrijke doelstelling van dit boek is de spookverhalen te ontkrachten die hun oorsprong vinden in de eerste studies naar XXY en XYY. Deze studies zijn gedaan onder de bevolking van gevangenen en psychiatrische ziekenhuizen. Vanwege de eenzijdige steekproeven werd er geschreven over een groep mensen die een strafblad hadden, een verstandelijke beperking ('mentaal geretardeerd') en ernstige geestesziekten. Helaas zijn deze eerste beschrijvingen van gevangenen en psychiatrische patiënten terecht gekomen in de medische handboeken die tot op de dag van vandaag gebruikt worden door artsen. En hoewel XXY en XYY aandoeningen zijn die alleen voorkomen bij

mannen, brengen veel mensen ze ook onterecht in verband met vrouwen met XXX. Ondanks de grote hoeveelheid recent gepubliceerd onderzoek, is de incorrecte informatie die mensen met SCA beschrijft als 'verstandelijk gehandicapt' en 'crimineel', nog steeds in ruime mate voorhanden op internet.

Elk van de volgende hoofdstukken zal een zo goed mogelijk beeld geven van de te verwachten levensloop bij baby's, peuters, kleuters, schoolkinderen, pubers, adolescenten en volwassenen. De hoofdstukken die specifiek gaan over één van de aandoeningen met extra geslachtschromosomen, worden gevolgd door hoofdstukken die de gemeenschappelijke kenmerken beschrijven, waaronder sociaal emotionele problemen en aanbevelingen, advies met betrekking tot onderwijs, en overwegingen bij het begeleiden van adolescenten bij de overgang naar volwassenheid.

Het syndroom van Klinefelter (47,XXY)

In dit hoofdstuk zal, net als in de inleiding, 47,XXY aangeduid worden als KS. Hoewel er een kleine minderheid is (naar schatting 1 of 2 procent) van mannen met 47,XXY die geen enkel symptoom van Klinefelter heeft, zoals onvruchtbaarheid en een tekort aan testosteron, heeft het overgrote deel één of meerdere symptomen. Dit boek gaat over *mogelijke* symptomen die kunnen optreden bij jongens en mannen met KS, wat niet betekent dat al deze symptomen en verschijnselen ook daadwerkelijk bij een bepaald persoon zullen voorkomen. Er zijn daarnaast ook mannen met varianten met 48 of 49 chromosomen. Die varianten worden apart beschreven omdat de verschijnselen vaak ernstiger zijn, zowel op fysiek gebied als op gebied van de ontwikkeling.

KS werd in 1942 voor het eerst beschreven door dr. Harry Klinefelter en zijn teamgenoten in het Boston 's Massachusetts General Hospital. Hun verslag ging over negen mannen die weinig lichaamshaar en baardgroei hadden, borstvorming, kleine testikels en problemen in de aanmaak van zaadcellen. Rond 1950, toen het mogelijk werd om chromosomen in beeld te brengen, werd ontdekt dat het KS werd veroorzaakt door één of meerdere extra X chromosomen.

Rond 1970 werden grootschalige onderzoeken uitgevoerd om te bepalen hoe vaak deze X chromosoom variaties voorkomen bij het screenen van alle pasgeborenen in een bepaalde periode. Daarna waren er meerdere ziekenhuizen die de ontwikkeling van kinderen met KS volgden van geboorte tot de vroege volwassenheid. Helaas zijn er ook meerdere onderzoeken gedaan bij mannen met KS die in de gevangenis of in een psychiatrisch ziekenhuis zaten, waardoor een sterk éézijdige populatie werd onderzocht en onterechte conclusies werden gepubliceerd dat 47,XXY (en 47,XYY) doorgaans leidt tot crimineel gedrag en seksueel afwijkend gedrag. Sommige studies concludeerden ook onterecht dat mannen met KS doorgaans een verstandelijke beperking hadden of een ernstige psychische aandoening.

Hoewel de longitudinale studies (waarin kinderen langere tijd gevolgd worden) uitstekende informatie verschaffen over de ontwikkeling van kinderen en

jongvolwassenen met SCA, zijn het helaas de studies met de sensationele conclusies over mannen in gevangenissen en psychiatrische klinieken die het eerst bekend werden en die het vaakst aangehaald worden in medische en psychologische handboeken en in de spookverhalen die circuleren. Het heeft jaren gekost om ook maar een beginnetje te maken met het ongedaan maken van de schade die is aangericht door die aanvankelijke incorrecte conclusies.

Bij bijna alle mannen met KS werken de testikels (zaadballen) onvoldoende, waardoor er geen zaadcellen worden aangemaakt, en bij de meesten van hen ook onvoldoende testosteron. Vader worden is soms mogelijk na een ingewikkelde, intensieve en soms ook kostbare behandeling. Hoewel de meeste jongens met KS wel starten met hun puberteitsontwikkeling en testosteron gaan aanmaken, is de puberteit vaak incompleet doordat de testikels stoppen met functioneren halverwege de tienerjaren. De penis van de meeste mannen met KS is normaal van grootte, maar de testikels groeien niet voldoende en zijn doorgaans klein, wat kenmerkend is voor KS. We weten ook dat veel jongens in het vroege begin van hun puberteit levende zaadcellen maken, maar dat dat gewoonlijk halverwege hun tienerjaren stopt. Bij jongens met een mozaïekvorm (XY/XXY) kan dat anders zijn. Heel soms worden er zaadcellen gevonden in de testikels van volwassenen met XXY en deze kunnen gebruikt worden om een normale, succesvolle zwangerschap mogelijk te maken.

Andere symptomen die veel voorkomen bij mannen met KS zijn vertraagde taalontwikkeling, lage spierspanning en problemen met de fijne en grove motoriek, leerproblemen en problemen in de sociale ontwikkeling. Hoewel jongens met KS bijna altijd leren praten en taal begrijpen, zal de taalvaardigheid en communicatie voor een deel van hen altijd een probleem blijven. ADHD en ADD (attention deficit hyperactivity disorder; aandachtstekortstoornis met of zonder hyperactiviteit) komt vaker voor bij KS dan in de algemene bevolking, net als stemmingsstoornissen en angst. Ook de ernst van deze symptomen verschilt sterk van persoon tot persoon. Hoewel het IQ vaak iets lager ligt dan dat van broertjes en zusjes (gemiddeld 15 punten lager), is een verstandelijke beperking (een IQ lager dan 70) zeldzaam: het betreft minder dan 10% van de mensen met 47,XXY.

Pasgeborenen met KS zien er zelden anders uit dan een 'gewone' pasgeborene. Er is een licht verhoogde kans op aangeboren afwijkingen, dan gaat het met

name om afwijkingen aan de genitaliën zoals hypospadie (uitgang van de plasbuis is niet aan het uiteinde van de penis maar aan de boven- of onderkant) of een micropenis (een afwijkend kleine penis). Een aantal heeft kenmerken zoals clinodactylie (een zijwaarts gekromde pink) of hypertelorisme, de medische benaming voor ver uiteen staande ogen. Ook andere afwijkingen kunnen voorkomen, zoals klompvoetjes, een extra vinger of teen, of afwijkingen aan de nieren, maar over het geheel genomen is de kans op een aangeboren afwijking waar het kind echt last van heeft, erg klein.

Ouders van wie het kind prenataal gediagnosticeerd wordt, doen er verstandig aan om professionals die betrokken zijn bij de zorg voor hun kind volledig te informeren over KS, zodat de ontwikkeling van het kind en zijn fysieke toestand goed gemonitord kan worden, ook gericht op mogelijke verschijnselen die bij KS horen. Ouders verdienen het om uit te zien naar de komst van hun kindje zonder dat ze zich teveel zorgen maken over complicaties van KS, want die komen maar zelden voor. Ouders die pas later ontdekken dat hun zoon KS heeft, hoeven niet bang te zijn dat ze signalen gemist hebben, want bij de meeste jongens zijn er geen duidelijke aanwijzingen die een leek erop attent zouden kunnen maken dat er sprake is van een chromosoomafwijking.

Het is verstandig wanneer ouders met een prenatale diagnose de aandoening bespreken met een kinderarts, bij voorkeur een arts die al vanaf de prenatale fase betrokken kan zijn en ondersteuning kan bieden. Na de geboorte kan de chromosomentest herhaald worden om te onderzoeken of er sprake is van een mozaïekvorm. Bloedonderzoek zal echter nooit volledig uitsluitel kunnen geven hierover omdat er in andere weefsels sprake kan zijn van een andere cellijn. Dat is ook niet van cruciaal belang omdat het voor het monitoren, de behandeling en de follow-up zowel voor mozaïek als niet-mozaïek vormen van KS, het belangrijk is om het kindje na de geboorte grondig te onderzoeken om te zien of er sprake is van afwijkingen.

Lichamelijke afwijkingen tijdens de ontwikkeling komen iets vaker voor dan in de algemene populatie, hoewel ze vaak onopvallend zijn en niet opgemerkt worden bij de reguliere onderzoeken op het consultatiebureau. Kenmerken die voor kunnen komen zijn clinodactylie (een zijwaarts gekromde pink), radioulnaire synostose (samengroeien van de twee botten in de onderarm waardoor de ellebogen niet volledig gestrekt kunnen worden) en pectus

excavatum (een deuk in het borstbeen). Baby's hebben soms een micropenis (een penis die veel kleiner is dan gemiddeld). Kinderen met KS hebben ook vaker niet-ingedaalde testikels (cryptorchisme) of hypospadie, waarbij de opening van de plasbuis niet aan het einde van de penis zit maar aan de boven- of onderkant. Er is ook een licht verhoogde kans op epilepsie en andere aandoeningen zoals een misvormde nier. De kans daarop is erg klein.

Voor ouders van jongetjes met een micropenis - en dat is een minderheid van de baby's met KS - is het belangrijk om te weten dat er behandelingsmogelijkheden zijn voor deze aandoening. Of het kindje nu een extra X chromosoom heeft of niet, een pasgeborene met een micropenis moet verwezen worden naar een kinderarts, kinder-endocrinoloog of uroloog voor advies. Deze specialisten kunnen beslissen of het nodig is dat het kindje een aantal injecties met testosteron krijgt als het tussen de twee en vijf maanden oud is. Deze behandeling kan de groei van de penis tijdens de ontwikkeling bevorderen. [Noot: In Nederland is het geven van deze injecties niet gebruikelijk omdat er nog veel onbekend is over de invloed hiervan op de langere termijn].

Er is discussie over vroege behandeling van jongetjes met KS, waarbij deze injecties ingezet worden om de 'mini-puberteit' oftewel testosteronpiek na te bootsen die jongensbaby's doorgaans rond de drie maanden hebben. Naast de testosteronpiek vóór de geboorte, is dit is het enige moment in de kindertijd vóór het aanbreken van de normale puberteit dat jongens een hoeveelheid testosteron van enige betekenis aanmaken. Er wordt gespeculeerd over de betekenis van deze testosteronpiek, of deze mogelijk verminderd is bij jongens met KS, en wat de impact is op de lichamelijke en mentale ontwikkeling. Er is echter nog nauwelijks onderzoek gedaan naar deze testosteronpiek, dus zijn er op dit moment geen eenduidige gegevens over de effecten op het kind, behalve dan in het geval van een micropenis. Ouders die geïnteresseerd zijn in hormonale behandelingsmogelijkheden tijdens de kinderleeftijd of adolescentie kunnen hier navraag naar doen bij hun kinderarts of kinder-endocrinoloog.

Sommige ouders en artsen denken dat kinderen met KS vatbaarder zijn voor astma en luchtweginfecties. Dat is moeilijk vast te stellen omdat deze problemen op zich vaak voorkomen bij kinderen, ongeacht of zij SCA of niet hebben. Op dit moment is er geen bewijs voor. Baby's kunnen (zoals alle

kinderen) baat hebben bij borstvoeding en daarmee kan het geven van borstvoeding een beschermende factor zijn in de ontwikkeling, ook voor baby's met KS. Als gevolg van de lage spierspanning hebben sommige zuigelingen met KS moeite met aanleggen en uit de borst drinken. Als dat zo is, kunnen moeders hulp zoeken bij een lactatiekundige. Het afkolven van borstvoeding en deze geven met behulp van een flesje is een andere mogelijkheid.

Baby's, en in het bijzonder baby's die een verhoogde kans hebben op problemen met hun motorische ontwikkeling, hebben veel bewegingsvrijheid nodig, ongehinderd door loopstoeltjes of andere dingen waarin ze vastgegespt zitten. Alleen dan krijgen ze de kans om hun spieren en hun motorische vaardigheden te ontwikkelen. Ouders kunnen dansen met hun baby's om ze te helpen met hun evenwicht. Ze kunnen ze op hun buikje leggen als ze wakker zijn zodat ze zich kunnen oprichten en hun bovenlichaam sterker maken. Baby's houden vaak van spelletjes zoals 'er komt een muisje aan gelopen' en liedjes met gebaren zoals 'in de maneschijn'. Ouders kunnen de tijd beperken dat hun kind naar de tv kijkt, zeker als hun kind extra stil is en niet veel beweegt uit zichzelf. Het kan geen kwaad om af en toe tv te kijken maar dan biedt samen kijken meer mogelijkheden om te leren over de wereld om hen heen, dan wanneer het kind dit alleen doet. Eigenlijk hebben baby's met KS precies dezelfde dingen nodig als alle ander baby's. Ze hebben veel interactie, stimulans, en aanmoediging van hun ouders nodig.

Als er sprake bleek te zijn van ontwikkelingsachterstanden, gaven ouders in het vragenlijstonderzoek aan dat zij dit zelf niet eerder opmerkten dan tegen het einde van het eerste of in het tweede jaar. Daarom is het belangrijk dat ouders het gebruikelijke programma van controles bij het consultatiebureau volgen om te monitoren of het kind alle mijlpalen haalt. Vertragingen in de ontwikkeling zijn vaak, net als andere symptomen, onopvallend en soms lastig op te sporen. Bij veel kinderen met KS wordt een vertraging in de taal en de motoriek gezien. Voorbeelden zijn laat leren lopen, bijvoorbeeld pas met 15 of 16 maanden de eerste losse stapjes doen. Dit is nog binnen de normale range, maar valt wel aan de verlate kant. Beperkt 'gebrabbel' en weinig variatie in geluidjes die het kind maakt is ook een kenmerk dat ouders geleidelijk gaat opvallen. Ouders kunnen opmerken dat het kind niet wijst om hun aandacht op iets te richten. Sommige kinderen zijn minder exploratief en onderzoekend, en zitten langdurig te spelen

met één speelgoedje zonder veel variatie of beweging. De balans kan daarnaast ook een probleem zijn waardoor het kind alleen maar stevig zit met de benen in een 'V' vorm, een mogelijke aanwijzing voor gebrek aan kracht in de romp.

Voor ouders die zich ook maar enigszins ongerust voelen over de ontwikkeling van hun kind, is verwijzing naar een deskundige essentieel. De meeste plaatsen en regio's in de Verenigde Staten hebben een programma voor vroege interventie, gefinancierd vanuit de overheid, voor kinderen met behoefte aan speciale gezondheidszorg. Dit omvat diagnostisch onderzoek en therapie op maat. Canada, West Europa en andere ontwikkelde landen hebben vergelijkbare programma's. In Nederland is er een uitgebreid systeem waarbij de ontwikkeling van baby's en jonge kinderen wordt gevolgd via de consultatiebureaus en de schoolartsen. In Nederland kunnen ouders daarnaast met vragen terecht bij bijvoorbeeld een klinisch (neuro)psycholoog, orthopedagoog of de Integrale Vroeghulp in hun regio. Hiervoor is meestal een verwijzing van de huisarts noodzakelijk.

“Vroegtijdige onderkenning en snelle, intensieve therapie is heel erg belangrijk. Mijn kind is een goed voorbeeld van wat vroege therapie kan doen voor een kind met deze aandoening. Toen de vertraging in zijn ontwikkeling zichtbaar werd, kreeg hij fysiotherapie en logopedie, twee keer per week gedurende twee jaar. De resultaten deden ons versteld staan.”

“Voor ouders die een prenatale diagnose krijgen, is het van groot belang dat ze inzien hoe groot de variatie is in ernst van de symptomen bij deze genetische aandoening. Ouders moeten ook geïnformeerd worden over de te verwachten leeftijd waarop het kind mijlpalen in de ontwikkeling zou moeten halen. Als ze zien dat hun kind achter gaat lopen, moeten ze weten hoe ze contact kunnen opnemen met vroeginterventie teams om hun kind te laten onderzoeken.”

Ouders van een baby met KS moeten er op voorbereid zijn dat professionals werkzaam bij Integrale Vroeghulp misschien weinig weten over SCA. Het kan daarom handig zijn als ouders een pakket samen stellen met dit boek en goede informatie van betrouwbare websites, om met professionals te bespreken. Ook kan de vroeghulp opgestart worden op advies van een expert. Het is belangrijk dat ouders er van bewust zijn dat veel interventieprogramma's voor jonge kinderen als eis stellen dat het kind ruim onder het gemiddelde scoort, en dus aanzienlijke vertragingen heeft in zijn ontwikkeling. Als een kind met KS hier niet voor in aanmerking komt en er zijn toch zorgen over zijn ontwikkeling, zouden ouders toegang moeten krijgen met behulp van een kinderarts, psycholoog of een andere specialist. Ouders doen er ook goed aan navraag te doen bij hun ziektekostenverzekering welke zorg onder vergoeding valt.

Kinderen met KS kunnen een afwijkende score hebben op vragenlijsten die vaak gebruikt worden door professionals in de Jeugd-GGZ (Jeugd - Geestelijke Gezondheidszorg), zoals de M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers, een checklist voor signalen van autisme bij peuters), de SDQ (Strengths and Difficulties Questionnaire, een ontwikkelingsvragenlijst), of de CBCL (Childhood Behavior Checklist, een vragenlijst voor emotionele - en gedragsproblemen). Deze worden gebruikt om ontwikkelingsstoornissen en ontwikkelingsachterstanden op te sporen. Als je kind afwijkend scoort op één van deze vragenlijsten, is het goed om te weten dat dit slechts screeningsinstrumenten zijn, die laten zien dat je kind mogelijk een vertraging heeft op één of meer gebieden. Afwijkende resultaten op deze screeningstests moeten resulteren in een doorverwijzing naar een deskundige voor verder onderzoek en diagnostiek.

In ons geval liet onze zoon verschillende vertragingen zien en gedragingen passend bij wat we nu een autismespectrumstoornis noemen. Toen hij eenmaal begon met een vroeginterventie programma, versnelde zijn ontwikkeling en maakte hij een inhaalslag, leerde praten terwijl hij eerder nauwelijks sprak en ging hij goed vooruit in zijn motorische ontwikkeling. In tegenstelling tot andere kinderen die de diagnose klassiek autisme hebben, ging John goed vooruit en maakte hij een paar grote ontwikkelingssprongen, ook al heeft hij nu als volwassene nog steeds een milde vorm van autisme. Veel ouders van

jongens met KS hebben vergelijkbare ervaringen en geven aan dat vroege interventie een duidelijk positief effect had op de ontwikkeling van hun zoon.

Het is evengoed een hele schrik als je als ouder te horen krijgt dat je kind een vertraging in zijn ontwikkeling heeft en therapie nodig heeft. De 'American Academy of Pediatrics' geeft als aanbeveling dat alle kinderen met een onverklaarde achterstand in de ontwikkeling of een Autismespectrumstoornis verwezen worden voor genetisch onderzoek. Als alle medisch specialisten deze aanbeveling zouden opvolgen, zouden er ongetwijfeld veel meer kinderen met SCA worden opgespoord dan tot nu toe het geval is.

Benadrukt moet worden dat kinderen met KS in de eerste plaats kinderen zijn, met alle positieve en mooie kanten, en op de tweede plaats pas KS hebben. Lichte vertragingen zullen ouders er niet van weerhouden om dol te zijn op hun zoon, veel van hem te houden, en trots te zijn op alles wat hij leert tijdens zijn ontwikkeling, ook al loopt hij een paar maanden achter op het schema en heeft hij wat ondersteuning nodig van ouders en klinische professionals.

Vanaf de peuterleeftijd gaan kinderen doorgaans meer op ontdekking buitenshuis en gaan ze zich interesseren voor andere kinderen. Ze maken de stap van 'naast elkaar spelen' naar 'met elkaar spelen'. Terwijl baby's voldoende hebben aan hun ouders als wereld om zich heen, hebben peuters steeds meer interesse in de wereld buiten hun gezin. De peutertijd is een periode waarin je kind niet alleen enorm geniet van samen voorlezen of spelletjes doen, maar de fase waarin het belangrijk is dat zij de gelegenheid krijgen om bij andere kinderen te zijn en op stap te gaan om de wereld te ontdekken. Je kunt je kind meenemen naar een speeltuin, winkels, kindermuseum, dierentuin of poppentheater. Het aanbieden van zulke ervaringen verrijkt zijn wereld en stimuleert zijn ontwikkeling. Er zijn geen specifieke gezondheids- of ontwikkelingsmaatregelen die ouders standaard moeten nemen voor een zoon met KS in de peuterleeftijd. Het is goed als ouders, psychologen en kinderartsen alert blijven op zijn ontwikkeling op gebied van taal en motoriek (Noot: zie ook 'Leidraad Klinefeltersyndroom' die in 2016 in Nederland is uitgekomen om professionals te ondersteunen in het behandelen bij KS]. Iedere substantiële vertraging zou moeten leiden tot een verwijzing naar een specialist voor verder onderzoek. Het is verstandig om opmerkingen zoals 'hij groeit er wel overheen' te negeren. De meeste jongens

met KS die taal- en andere ontwikkelingsachterstanden hebben, groeien er niet vanzelf overheen. Het is ook belangrijk dat jongens met KS vanaf de peutertijd meegaan naar de tandarts. Vertel de tandarts dat uw zoon KS heeft. Veel van deze kinderen hebben een dunner tandglazuur dan normaal en hebben vaker taurodontie (waarbij het glazuur relatief dun is en de binnenkant vergroot en zacht). De tandarts kan voorstellen om de kiezen te sealen om tandbederf te voorkomen of extra schoonmaakbeurten te plannen tussen de aanbevolen halfjaarlijkse behandelingen door de mondhygiëniste.

De peutertijd is ook het moment om je kind te helpen om gezonde eetgewoontes en een gezonde leefstijl te ontwikkelen. Een kind met een zwakke coördinatie heeft baat bij lichamelijke activiteiten die zorgen dat hij zich verder ontwikkelt. Voor kinderen met KS is het belangrijk om voldoende kracht op te bouwen in hun bovenlichaam. Dat is een voorwaarde om later goed te leren schrijven en bijvoorbeeld gebruik te leren maken van een toetsenbord. Een fysiotherapeut kan helpen om voor iets oudere kinderen een trainingsschema te maken, waarbij de nadruk ligt op krachttraining die past bij zijn leeftijd en welke ouders en kind samen thuis kunnen doen. Ouders kunnen hun kind stimuleren door samen te wandelen, fietsen (misschien heeft hij een tijd zijwieltjes nodig), zwemmen, en naar de speeltuin te gaan. Je kunt ook teamsporten proberen, maar laat je zoon aangeven waar hij zich prettig bij voelt. Als hij zich ongemakkelijk voelt bij de druk om te moeten presteren en mee te moeten doen in een team, kan het ook als stressvol worden ervaren en dat zal hem niet helpen in zijn ontwikkeling.

Veel ouders van een zoon met KS hebben baat bij een kort overleg met een fysiotherapeut om een trainingsschema op te stellen dat zich specifiek richt op de ietwat zwakke spieren in romp en bovenlichaam. Oefeningen kunnen thuis gedaan worden onder begeleiding van ouders en met behulp van goedkope middelen zoals een oefenbal, elastieken en eenvoudige oefenmaterialen voor het evenwicht.

Als het gaat om lichamelijke gezondheid kunnen jongens met KS behoefte hebben aan extra calcium en vitamine D om voldoende botdichtheid op te bouwen. Ze hebben ook een grotere kans op tandbederf en op het ontwikkelen van overgewicht rond de taille later in hun leven. Om die reden is het verstandig niet te veel zoete frisdrank en vruchtensap te laten drinken en ze te

stimuleren om halvolle of magere melk te drinken. Ook is het goed om regelmatig (halfvolle) zuivelproducten en andere eiwitrijke voeding aan te bieden. Vanwege de lage spierspanning in hun buik, is het aan te raden om jongens met KS koolhydraten te laten eten met een voldoende hoog voedingsvezelgehalte. Dat kan helpen tegen de constipatie waar veel van hen last van hebben. Kinderen die last hebben van constipatie en pijn, kunnen in een vicieuze cirkel terecht komen van ophouden van de ontlasting, met 'ongelukjes' als gevolg van het verliezen van de controle. Een kind dat zeer ernstige vormen van constipatie heeft kan baat hebben bij een mild laxeermiddel dat voorgeschreven kan worden door een arts. De consumptie van groente en fruit verhogen kan ook helpen.

Jongens met KS zijn er niet altijd helemaal zindelijk rond hun derde jaar. Ze kunnen droog zijn overdag maar in de nacht nog regelmatig ongelukjes hebben. Bedplassen na hun zevende jaar komt regelmatig voor, zo geven ouders aan. Bedenk dat dit vrijwel zeker het gevolg is van een vertraging in de ontwikkeling en de rijping, en dat ze het absoluut niet opzettelijk doen. Wegwerp luierbroekjes kunnen handig zijn om deze fase door te komen, in combinatie met een waterdicht hoeslaken. Probeer niet je geduld te verliezen met je zoon, ook al is het soms wat bewerkelijk. De meeste jongens met KS zijn 's nachts droog tegen hun tiende.

Om te zorgen dat je zoon zo goed mogelijk klaar is voor school tegen de tijd dat hij naar de basisschool mag, is het belangrijk om zijn wereld te verrijken: naar kinderliedjes te laten luisteren, te laten tekenen en verven, op stap te gaan naar parken, speeltuinen, musea en andere plekken waar hij iets kan leren. Neem hem mee naar het bos, geef hem verantwoordelijkheden in de zorg voor een huisdier, vertel hem over de planeten en het zonnestelsel, neem hem mee in zoveel mogelijk vervoersmiddelen: vliegtuigen, treinen, bussen, een kar achter een tractor; alles wat er bij jullie in de buurt beschikbaar is. Het stimuleert zijn cognitieve ontwikkeling als je hem meeneemt naar een dierentuin, een boerderij, een botanische tuin, of andere plekken waar hij met nieuwe dingen kennis kan maken. Zorg ervoor dat hij tijd kan doorbrengen met opa's, oma's, tantes, ooms, neefjes, nichtjes en andere mensen die van hem houden en hem helpen om zelfvertrouwen te krijgen.

“Onze zoon is een blij, vrolijk kind. Hij is liefdevol, vriendelijk, beleefd en zegt op zijn vierde al: 'alsjeblieft', 'dank je wel' en 'gezondheid'. Hij is lief en gevoelig en houdt ervan om te knutselen en te spelen met auto's en treinen. Hij vraagt altijd om 'knuffels en kusjes' voordat mama naar haar werk gaat.”

Het is niet mogelijk om algemene uitspraken te doen over de invloed van KS op het gedrag van een jongen in de kleuterleeftijd. Hoewel veel van deze jongens worden beschreven als rustig, gevoelig en wat verlegen, zie je de hele range van karaktereigenschappen terug bij kinderen met KS. Toch geven veel van de ouders aan dat er wat moeilijkheden waren in het gedrag van hun zoon met KS die ze met zijn broers en zussen niet meemaakten. Jongens worden bijvoorbeeld regelmatig omschreven als ‘jong’ voor hun leeftijd, waarbij de jongen met KS langer behoefte heeft aan iets troostends, zoals een dekentje of een knuffelbeest, dan zijn broers en zussen. Sommigen blijven langer duimzuigen, zijn langer ‘afhankelijk’ van hun ouders, of hebben een kort lontje als het gaat om omgaan met frustraties, waardoor ze een driftbui kunnen krijgen of langdurig huilen. Bij de meeste kinderen gaat dat over na de peutertijd, maar sommige ouders van kinderen met KS gaven aan dat driftbuien en huilen nog voorkwamen tot ver in de basisschoolperiode.

Over het algemeen beschrijven ouders hun zoon als een kind met een lichte ontwikkelingsachterstand, dat leert lopen met 15 tot 18 maanden, soms moeite heeft te begrijpen wat je tegen hem zegt, en zelf nog weinig kan praten. Veel jongens lopen over de gehele linie wat achter op kinderen van dezelfde leeftijd. Op de kleuterschool hebben ze vaak onvoldoende spreekvaardigheid en motorische vaardigheden om zich echt op hun gemak te voelen.

Als ouder moet je er ook voor oppassen dat je je zoon niet forceert om zich in situaties te begeven waar hij nog niet mee om kan gaan. Tegelijkertijd is het belangrijk om zijn sociale vaardigheden te oefenen en hem aan te moedigen te spelen met andere kinderen. Het is belangrijk ook goed op te letten of een situatie niet zó moeilijk voor hem is dat het negatief zou kunnen uitpakken voor hem. Hoewel je zoon waarschijnlijk geen verstandelijke beperking heeft, heeft hij mogelijk wel achterstanden op het gebied van communicatie, sociaal-emotionele vaardigheden of motorische vaardigheden.

Omgaan met driftbuien en uitbarstingen is iets dat veel ouders van jongens met KS (en de andere SCA) het moeilijkste vinden van het opvoeden van een kind met deze aandoening. Een deel van het probleem lijkt het gevolg te zijn van onrijpheid ten opzichte van leeftijdsgenootjes, onder meer op het gebied van cognitieve controle over emoties en gedrag, taalvaardigheid om zich uit te drukken, en sociaal inzicht om te begrijpen wat anderen precies bedoelen. Veel ouders geven ook aan dat hun kind gevoelig is voor harde geluiden en overweldigende ervaringen zoals een overvol stadion. Veel van de kinderen verdragen moeilijk labels in hun kleding en zijn erg kieskeurig met sokken en andere kleding die hun huid raakt. Veel ouders geven aan dat hun kinderen moeite hebben met snelle veranderingen in de dagelijkse routines en dat hun kinderen extreem kunnen reageren op situaties waar ze bang voor zijn, zoals treinen die een station binnen komen rijden of blaffende honden.

Als een kind naar de peuterspeelzaal of basisschool gaat worden ouders van kinderen met lichtere beperkingen, zoals de meeste kinderen met KS, regelmatig aangespoord om eventuele extra ondersteuning af te bouwen of helemaal te stoppen. Maar deze transitie is juist een kwetsbare periode voor kinderen met KS, omdat alle lichte tot matige beperkingen op verschillende gebieden zoals spraak, motoriek en sociale vaardigheden, samen een negatieve invloed kunnen hebben op deze overgang naar een schoolse omgeving. Het is belangrijk om juist in deze periode extra ondersteuning te blijven bieden, en dat ouders vasthoudend zijn in het krijgen of behouden van ondersteuning voor hun kind. Veel ouders opteren ervoor om hun kind door een deskundige te laten onderzoeken op het gebied van de ontwikkeling of neuropsychologisch functioneren, om zo gegevens te verkrijgen die de noodzaak van extra ondersteuning vanuit de overheid onderbouwen. Ouders kunnen bij hun verzekeraar navragen welke vormen van zorg en ondersteuning vergoed kunnen worden.

Zorgen over een kind met KS op de basisschoolleeftijd gaan veelal over de vraag of er leerproblemen zijn of moeite met aansluiting met andere kinderen. Al vroeg in de basisschoolperiode, in groep 1 en 2, wordt de basis gelegd voor rekenen en lezen; daarom is het belangrijk om meteen vanaf groep 1 de ontwikkeling van jongens met KS te monitoren.

De kleuterschool was ooit halve dagen spelen, maar tegenwoordig is groep 1 en 2 van de basisschool doorgaans vijf dagen gevuld met voorbereidende schoolactiviteiten. [Noot: bij veel jongens met KS is het energieniveau laag, veel jongens hebben baat bij een middagdutje op een leeftijd dat andere kinderen dat al niet meer nodig hebben. Let goed op de energiebalans bij het kind. Het kind overvragen met betrekking tot het uithoudingsvermogen kan negatieve gevolgen hebben, zoals emotionele uitbarstingen en stemmingsproblemen. Het is beter om het kind extra rust te gunnen]. Dat is waarschijnlijk anders dan wat je zelf meegemaakt hebt als kind. Verzeker je ervan dat bij de overgang naar groep 3, je zoon eraan toe is om aan een bureautje te zitten en zijn aandacht te richten op taakjes met cijfers en letters en zelfs lezen. In Nederland gaan vrijwel alle kinderen met 4 jaar naar de basisschool, en vanaf 5 jaar zijn kinderen leerplichtig. Een belangrijk keuzemoment ligt meestal bij de overgang van groep 2 naar groep 3, voorheen de overgang van de kleuterschool naar lagere school, waarbij sommige kinderen met KS nog een extra jaar in groep 2 blijven. Hoewel de meningen hierover uiteen lopen, geven veel ouders aan dat hun kind met KS er echt baat bij had om een jaar langer zich fysiek en emotioneel te kunnen rijpen voordat hij overging naar groep 3.

Voor jongens met KS die op de basisschool gaan beginnen, is het verstandig om een neuropsychologisch onderzoek te laten doen in het jaar ervoor (zie ook de Leidraad Klinefelter Syndroom). Ook als je kind geen speciale ondersteuning nodig had als peuter, kan hij getest worden om te onderzoeken waar mogelijke kwetsbaarheden liggen en om ervoor te zorgen dat de schoolomgeving zodanig ingericht is dat het beste in hem naar boven wordt gehaald. De reden dat ik in dit hoofdstuk inga op leerproblemen, is dat in mijn vragenlijstonderzoek bleek dat 75% van de jongens met KS extra aanpassingen nodig had op de basisschool, variërend van simpele dingen zoals extra tijd voor het maken van tests tot logopedie, remedial teaching, ondersteuning bij het leren lezen, ergotherapie of soms speciaal onderwijs waar hij op zijn eigen niveau kan werken. Deze bevinding sluit aan bij de resultaten van eerdere wetenschappelijke onderzoeken waarbij jongens met KS langere tijd gevolgd werden.

Behalve zorgen om schoolprestaties, kan de basisschoolleeftijd nog heel andere zorgen met zich mee brengen die te maken hebben met het sociaal

functioneren, zoals spelen in de pauze, met vriendjes spelen na schooltijd, en meekomen op de buitenschoolse opvang. Het kind met KS moet ruim de mogelijkheid krijgen om met leeftijdsgenoten om te gaan, maar zorg ervoor dat hij ook dingen kan doen die hij leuk vindt en dat hij zich op zijn gemak voelt. Als je merkt dat hij wat moeite heeft met sociale contacten, is het de moeite waard om op zoek te gaan naar de oorzaak. Jongens hebben misschien niet de verbale of sociale vaardigheden om situaties goed in te schatten of zelfverzekerd om te gaan met bepaalde situaties. Als dat het geval is, kun je op zoek naar een neuropsycholoog of orthopedagoog die advies kan geven en activiteiten kan aanbieden die hem helpen om deze vaardigheden te ontwikkelen in een omgeving waarin hij zich veilig voelt. Sociale activiteiten met andere kinderen die zich meer gemiddeld ontwikkelen en kinderen met een lichte leerachterstand of andere beperkingen, kunnen ervoor zorgen dat hij zich op zijn gemak voelt zonder dat hij een etiketje krijgt van 'anders' te zijn. De truc is om te erkennen dat hij wellicht beperkingen heeft in zijn taalontwikkeling of op sociaal gebied, mogelijkheden te zoeken om (soms met behulp van professionals) het beste in hem naar boven te halen, en een optimistische houding te hebben. Soms heeft een kind meer tijd nodig om aan al deze ontwikkelingstaken te kunnen voldoen.

“Onze zoon is zorgzaam en meelevend, leest graag en is creatief met bouwspiegelgoed. Hij zit in het 90^{ste} percentiel in visueel-ruimtelijk waarnemen. Hij 'ziet' vaak dingen die anderen ontgaan. Een voorbeeld: 'mam, die wolk heeft de vorm van ons land!'”

“Mijn zoon kreeg extra ondersteuning naast logopedie omdat hij de diagnose PDD-NOS (een milde vorm van autisme) heeft. Op grond van uitsluitend zijn diagnose Klinefelter syndroom, kwam hij niet in aanmerking voor extra ondersteuning. Vanaf het moment dat hij extra ondersteuning kreeg, leek hij zich meer op zijn gemak te voelen op school en over het geheel genomen leek hij ook gelukkiger.”

Als je kind problemen krijgt in de eerste groepen van de basisschool, is het heel belangrijk dat je hem laat weten dat het niet zijn schuld is en dat het niets te maken heeft met luiheid. Als hij een jaar of zes, zeven is, kun je hem in algemene bewoordingen gaan uitleggen dat ieder kind anders is, dat sommige kinderen lezen lastig vinden, sommige kinderen spelen lastig vinden, andere kinderen tekenen lastig vinden. Je kunt hierbij benoemen wat voor hem misschien lastig is, en dat het daarom handig is dat hij hierbij geholpen wordt en dat hij daarom bijvoorbeeld naar logopedie gaat of naar een speciaal groepje gaat om te lezen. Het is op dit moment nog niet nodig om een moeilijk uit te spreken diagnose te benoemen of veel details te vertellen. [Noot: voorlichtingsmateriaal ter voorbereiding op gesprekken met je kind is te vinden op de website van het TRIXY Expertisecentrum].

Er zijn geen specifieke medische maatregelen nodig gedurende de basisschool. Misschien valt je op dat hij iets sneller in de lengte groeit vanaf de leeftijd van zes jaar en dat hij extra lange benen lijkt te hebben. Veel jongens zijn lang voor hun leeftijd en hebben lange armen en benen. De spanwijdte (afstand tussen de vingertoppen van gespreide armen), die normaal ongeveer gelijk is aan de lichaamslengte, is bij jongens met KS vaak groter dan de lichaamslengte. Dit is kenmerkend voor KS.

Zijn gewrichten zijn misschien hypermobiel en het kan zijn dat hij een zwak evenwichtsgevoel heeft. Je kunt hem helpen met deze fysieke onhandigheid door samen met hem actief te zijn en hem aan te moedigen activiteiten te doen waarbij hij de kracht in zijn bovenlichaam vergroot. Karate, zwemmen, wandelen, fietsen, schaatsen, zeilen of krachtraining zijn enkele van de activiteiten waar hij misschien plezier aan beleeft en die hem helpen in zijn fysieke ontwikkeling. Als hij teamsporten leuk vindt, laat hem als het enigszins kan meedoen maar forceer hem niet als hij niet wil.

Blijf hem aanmoedigen om gezond te eten met een ruime hoeveelheid calcium. Ook voldoende voedingsvezels blijven belangrijk. Als hij niet van groenten en fruit houdt, probeer hem hier te stimuleren en te ondersteunen, waarbij je deze af en toe ook kan verwerken in een smoothie, pastasaus, een zelfgemaakte pizza, zelfgemaakte soep, etc. Kieskeurige eters hebben mogelijk baat bij multivitaminen, maar hoge doseringen hiervan zijn alleen goed als ze door een arts worden voorgeschreven. Sommige artsen raden aan om visolie te

gebruiken met omega 3 vetzuren, waarmee de hersenfuncties gestimuleerd zouden worden, angst en depressie mogelijk verminderd wordt, en hart- en vaatziekten wellicht voorkomen kunnen worden. Er is enig wetenschappelijk bewijs daarvoor. Vraag je kinderarts om de juiste dosering en de juiste bron van visolie als je interesse hebt om dit aan je kind aan te bieden.

Je moet hem ook aansporen om goed voor zijn gebit te zorgen want er is een verhoogd risico op tandbederf. Sommige ouders laten het gebit elke drie maanden schoonmaken in plaats van elke zes maanden om tandbederf te voorkomen en snel in te grijpen als dat nodig is. Om zijn gebit te beschermen is het verstandig zo min mogelijk zoete frisdranken drinken. Besef dat ook 'light' frisdrank de opname van calcium kan verminderen, daarom is het verstandig om ook het gebruik daarvan te beperken en te zorgen dat hij halfvolle of magere melk drinkt en halfvolle of magere yoghurt en kaas eet.

Iets anders dat bleek uit het vragenlijstonderzoek, is dat symptomen van ADHD, angst en depressies regelmatig voorkwamen bij kinderen met KS in de basisschoolleeftijd. Uit wetenschappelijk onderzoek is gebleken dat mogelijk een derde van de jongens en mannen met XXY een vorm van emotionele, sociale of gedragsproblemen heeft, waaronder ook ADHD, angst en depressie. ADHD valt meestal voor het eerst op gedurende de basisschool en bij jongens met KS is het vaak de ADD variant, dus aandachts-tekort zonder hyperactiviteit, waardoor het moeilijk is om zich op school goed te concentreren. Sommige jongens zijn ook impulsief in de zin dat ze dingen doen zonder erover na te denken, zoals iets door de klas gooien of iets zeggen zonder na te denken over de gevolgen.

Er zijn oplossingen om de gevolgen van ADHD te verminderen, zoals in de klas vooraan zitten of op een plek met minder afleiding. Gedragstherapie al dan niet aangevuld met medicatie werkt het beste als de ADHD het functioneren thuis en op school sterk negatief beïnvloedt. Kinderen met KS die mogelijk ADHD hebben, moeten onderzocht en behandeld worden door een klinisch (neuro)psycholoog, orthopedagoog, of kinderpsychiater die de juiste onderzoeken kan inzetten om een definitieve diagnose te stellen en zowel de effectiviteit als mogelijke bijwerkingen van de behandeling te bewaken.

Depressie en angst kunnen veel verschillende oorzaken hebben, waaronder zich onzeker voelen in sociale situaties of frustratie ervaren als het niet lekker

gaat op school. Maar depressie en angst kan ook ontstaan als gevolg van een biochemische disbalans in de hersenen en de manier waarop de hersenen zijn ontwikkeld. Bij jongens met KS die last krijgen van angst en/of depressies in de basisschoolleeftijd, is de oorzaak mogelijk een combinatie. Zowel omgevingsfactoren als factoren in de hersenen die een rechtstreeks gevolg zijn van het extra chromosoom kunnen dus een rol hierbij spelen. Bij basisschoolkinderen zien angst en depressies er vaak anders uit dan bij volwassenen. Kinderen kunnen huilen en zich verdrietig voelen, maar net zo vaak uiten symptomen van angst en depressie zich in agressief gedrag. Het kind maakt een bende van zijn kamer of slaat andere kinderen of gezinsleden. De psychische problemen die gepaard kunnen gaan met KS en andere SCA, zijn vaak erg moeilijk voor de gezinnen van deze kinderen. Na de prenatale diagnose van John, was ik voorbereid op leerproblemen. Ik was niet bedacht op de ernstige depressieve periodes waar hij in zijn schooljaren last van had. Als je zulke symptomen ziet, is het belangrijk om contact op te nemen met een deskundige om een goede diagnose te krijgen en een behandelplan op te stellen. Gedragstherapie en medicatie kunnen een onderdeel zijn van de behandeling.

In de tienerjaren zet puberteit niet altijd op de normale manier in bij jongens met KS. Dan is vaak het moment gekomen dat behandeling met testosteron (soms aangeduid met "T") noodzakelijk wordt. De puberteit begint met verandering in lichaamsbehandling op bepaalde plaatsen van zachte, rechte haartjes naar stugger, gekruld en vaak donker haar, vaak startend in de oksels. Dit wordt de adrenarche fase genoemd, omdat aangenomen wordt dat deze eerste puberteitstekenen het gevolg zijn van de kleine hoeveelheden testosteron die door de bijnieren aangemaakt kunnen worden. Op hetzelfde moment begint het voortplantingssysteem met het aanmaken van LH, luteïniserend hormoon, in de hypofyse. Aanvankelijk gebeurt dat alleen 's nachts en is de hoeveelheid testosteron in het bloed overdag nog laag. Toch zorgt het er al voor dat de testikels zich gaan ontwikkelen, nog voordat er verder sprake is van een zichtbare mannelijke ontwikkeling. Een toename van het volume van de testikels is dus normaal gesproken een van de eerste tekenen dat de puberteit is begonnen, hoewel dat lang niet altijd wordt opgemerkt door artsen, ouders of door de jongen zelf. Deze groei van de testikels blijft veelal achter bij jongens met KS.

Uiteindelijk wordt er 24 uur per dag LH aangemaakt met als gevolg toename in de haargroei, lengtegroei, veranderingen in de stem, spiergroei en groei van penis en testikels. Vroeg in de puberteit kan er bij jongens met XY en met XXY sprake zijn van enige toename van borstweefsel en/of vet. Bij de meeste jongens met XY verdwijnt deze 'gynaecomastie' weer binnen een jaar. Bij een deel van de jongens met XXY is het vaak meer uitgesproken en kan het blijven bestaan.

Op hetzelfde moment zorgt een ander hormoon uit de hypofyse, FSH (follikel stimulerend hormoon), ervoor dat kiemcellen zich gaan vermenigvuldigen. Deze kiemcellen vormen de basis voor de productie van zaadcellen. Hierbij gaan de testikels verder groeien en wordt de balzak meer opgevuld. Bij volwassen mannen bestaat ca 80-90% van het volume van de testikels uit cellen die zaad produceren en slechts 10 tot 15 % bestaat uit testosteron producerende cellen. De groei van de testikels is beperkt bij jongens die geen normale aantallen kiemcellen hebben en die te weinig van de hypofysehormonen LH en FSH aanmaken.

Op dit moment is het algemeen advies om bij tienerjongens met KS goed te monitoren of en wanneer de puberteit begint en de voortgang hiervan te bewaken. Dit omvat een lichamelijk onderzoek om de hele gezondheid in beeld te brengen. De endocrinoloog zal vaststellen of er al okselhaar en schaamhaar is, de testikels onderzoeken en de penislengte meten om vast te stellen in welk 'Tanner stadium' (een maat voor de fase van de puberteit) de jongen zich bevindt. De arts zal ook naar de lichaamsverhoudingen kijken en onderzoeken of er sprake is van afwijkingen. Soms wordt een röntgenfoto van de hand gemaakt om de botleeftijd vast te stellen. Ook kan er bloedonderzoek gedaan worden om testosterongehalte en LH en FSH te meten, om te zien in hoeverre de puberteit begonnen is en of er aanwijzingen zijn dat de testikels niet goed functioneren.

De afgifte van LH en FSH door de hypofyse wordt geregeld door een deel van de hersenen dat hypothalamus genoemd wordt. Als de testikels groeien, scheiden deze testosteron uit en een eiwit dat inhibine heet. Dat geeft een signaal af aan de hersenen dat de testikels normaal werken. Als de testikels niet genoeg testosteron maken, zetten de hersenen de hypofyse aan om meer LH te maken en dat is te meten in het bloed. FSH zet de sertolicellen aan om meer kiemcellen

en meer zaadcellen aan te maken. Als er te weinig kiemcellen zijn, zoals dat bij KS het geval kan zijn, blijft het FSH niveau stijgen in een poging om dat te corrigeren. Verder zorgt een te laag aantal kiemcellen ervoor dat de cellen die testosteron maken niet voldoende reageren op LH waardoor ook het LH niveau stijgt. Deze hormonale tekenen dat de testikels niet goed functioneren, kunnen dus in het bloed gemeten worden.

Waarschijnlijk hebben jongens met KS een lager aantal kiemcellen en sertolicellen. Het moment waarop dit het geval is en de mate waarin, varieert en het is nog niet goed bekend hoe dit precies werkt. Het gevolg is in elk geval dat de groei van de testikels vroeg in de puberteit beperkt is en dat de testosteronproductie verminderd is, waardoor de zichtbare veranderingen in de puberteit minder goed op gang komen. Als dat het geval is, kunnen de LH en FSH tot afwijkend hoge waarden stijgen. Het is niet bekend of deze hoge waarden enig schade aanrichten of dat ze alleen een symptoom zijn dat de cellen in de testikels steeds minder goed werken. Hoge LH niveaus kunnen de oestrogeenproductie in de testikels verhogen en de mate en duur van borstontwikkeling bij XXY jongens laten toenemen.

Het is niet precies bekend hoeveel zaad producerende cellen (sertolicellen en kiemcellen) jongens met KS aan het begin van de puberteit gemiddeld hebben. Als er, zoals bij veel jongens, een grote afname is van deze cellen, weten we niet precies wat de oorzaak is en wanneer en in welke mate dit gebeurt. We weten wel dat sommige volwassen mannen met KS zeer kleine hoeveelheden normale zaadcellen kunnen maken. Die kunnen soms opgespoord worden om ze te gebruiken (met behulp van intracytoplasmatische sperma injectie oftewel ICSI) voor de totstandkoming van normale, gezonde zwangerschappen waarbij jongens met XY en meisjes met XX geboren worden. We weten ook dat er sommige mannen zijn met KS die voldoende testosteron aanmaken, ook al hebben ze een verhoogd gehalte aan LH en FSH. Onderzoek op individueel niveau is nodig om te bepalen of het mogelijk is de kansen op biologisch vaderschap te verhogen en wat in dat geval het meest optimale behandelplan zou zijn. Hierbij is het belangrijk om met de artsen te bespreken rond welke leeftijd van de jongen met XXY dit een onderwerp van gesprek zou kunnen zijn, mede gezien de afname van kiemcellen (en daarmee de zaadcellen) die kenmerkend is voor veel adolescenten met XXY.

Verder onderzoek is ook noodzakelijk om te bepalen wanneer er testosteron supplementen gegeven moeten worden en hoeveel hiervan nodig is om ervoor te zorgen dat de puberteit zich voldoende doorzet en om kiemcellen te behouden. We weten dat sommige adolescenten met XXY zaadcellen aanmaken die bewaard zouden kunnen worden (in de vriezer van een spermabank) voor een mogelijke toekomstige zwangerschap in de volwassenheid. De meningen over de timing en het type behandeling lopen uiteen. Daarom is het belangrijk contact te zoeken met endocrinologen, voortplantingsdeskundigen en urologen.

Er zijn jongens die pas in de puberteit gediagnosticeerd worden en jongens van wie de ouders en de artsen het belang van ondersteuning met testosteron niet onderkennen als de normale ontwikkeling in de puberteit vastloopt. Jongens kunnen in deze periode erg onzeker worden als ze zien dat de normale mannelijke ontwikkeling van hun lichaam achterwege blijft. Mannen die pas later gediagnosticeerd werden, lieten weten dat ze het ellendig vonden om te zien hoe hun vrienden baardhaar kregen en volwassen spiergroei en geslachtsdelen ontwikkelden. In het vragenlijstonderzoek kwamen veel verhalen naar voren van jongens die wisten dat er iets mis was en dat ze lichamelijk en geestelijk anders waren.

“Ik was 17 in mijn eerste jaar van mijn opleiding. Mijn arts vroeg een specialist om naar het plaatselijke ziekenhuis te komen. De specialist deed verschillende onderzoeken en vertelde me wat het inhield. Na het lichamelijk onderzoek liet hij me aan tafel zitten met mijn ouders en gaf duidelijke uitleg over het Klinefelter Syndroom. Hij vertelde me dat ik meteen met testosteron zou beginnen. Hij was heel duidelijk in zijn uitleg en in zijn antwoorden op onze vragen en hij was zorgzaam. Ik zal me altijd blijven herinneren wat een enorme opluchting het was toen hij me vertelde dat de aandoening die ik had niet normaal was en behandeld kon worden!”

Veel mannen met te weinig geslachtshormonen geven aan last te hebben van depressies en het gevoel snel geïrriteerd te zijn. Dat ze weinig uithoudingsvermogen hebben en snel vermoeid kunnen zijn, en dat ze vaak

weinig behoefte hebben aan seks. Probeer je een jongeman voor te stellen die zich niet alleen onzeker voelt omdat zijn lichaam in ontwikkeling achterblijft maar die ook last heeft van depressie en vermoeidheid en die zich afvraagt waarom hij zo weinig interesse heeft in seks terwijl zijn leeftijdsgenoten aan niets anders lijken te kunnen denken. In het ergste geval kunnen tieners als gevolg hiervan zich sociaal terug gaan trekken, woede-uitbarstingen hebben en betrokken raken bij drugsgebruik of impulsieve acties zoals winkeldiefstal.

Het is verstandig als een jongen met KS vanaf ongeveer negen jaar onder controle is bij een kinderendocrinoloog of een andere specialist die bekend is met de meest recente aanbevelingen voor het monitoren van de puberteit en het behandelen van KS [Noot: in Nederland is in 2016 de 'Leidraad Klinefeltersyndroom' uitgekomen die professionals ondersteunt in het behandelen bij KS]. Als er geen deskundigen in de buurt zijn met deze kennis, is het belangrijk om verder weg te zoeken naar specialistische zorg waarbij professionals de plaatselijke zorgverstrekkers kunnen adviseren over de behandeling.

Bij alle jongens wordt een klein deel van het testosteron in het lichaam omgezet in oestrogeen-achtige hormonen. Het aandeel testosteron dat omgezet wordt in oestradiol is hoog in de vroege fases van de puberteit wanneer het testosterongehalte laag is. Dit wordt verhoudingsgewijs minder als het testosterongehalte toeneemt. Dit is de reden dat de toename van borstweefsel die veel jongens hebben, weer verdwijnt. Er zijn twee redenen waarom jongens met XXY een hoog oestrogeengehalte kunnen hebben. Ten eerste, als er een langzame toename is van het testosterongehalte dan wordt het enzym dat zorgt voor de omzetting naar oestrogeen niet voldoende geremd. Ten tweede, als het LH gehalte toeneemt halverwege de puberteit in een poging het testosterongehalte te verhogen, kan deze 'overstimulatie' ook een verhoging van de aanmaak van oestrogeen in de testikels veroorzaken. Dan heeft hij een laag-normaal testosterongehalte en een hoog oestrogeengehalte waardoor het extra borstweefsel blijft bestaan.

Een van de doelen van testosteronsuppletie bij tieners met XXY is het bevorderen van de ontwikkeling van secundaire geslachtskenmerken zoals baardgroei en lichaamshaar. Het helpt de jongens ook om een normale mannelijke verdeling van vetweefsel in het lichaam te krijgen en een normale

spiermassa en botdichtheid. Er is veel variatie in de hoeveelheid oestrogeen die wordt aangemaakt door jongens met KS. Als de puberteitsontwikkeling te langzaam gaat en het testosteronniveau te laag is, zal testosteronsuppletie tot gevolg hebben dat het oestrogeengehalte afneemt en dat het extra borstweefsel, als dat er is, niet verder groeit. Ouders en jongens geven zelf aan dat testosteronsuppletie vermoeidheid kan verminderen en een positieve invloed kan hebben op aandacht, gedrag, stemming en schoolprestaties, al is hier nog onderzoek naar nodig.

Normaal gesproken wordt er met testosteronsuppletie begonnen als het LH en FSH gehalte stijgt, wat aangeeft dat de testikelfunctie afneemt. De dosering begint laag en wordt langzaam opgevoerd. Er is enig verschil van mening onder artsen wat de juiste manier van toedienen is, zoals gel of injecties. Sommige artsen zullen pleiten voor injecties, omdat hiermee een lage dosis testosteron beter afgemeten kan worden. Andere artsen beginnen de behandeling met kleine dagelijkse hoeveelheid gel om de hoge bloedspiegels van testosteron te voorkomen die optreden direct na een injectie.

“We hebben het hem meteen verteld omdat hij zestien was en we naar de endocrinoloog gingen voor een behandeling met testosteron. Zijn waarde was maar 250, dus extreem laag, hij had geen kracht, was uitgeput en hij had geen enkel uithoudingsvermogen. Hij reageerde heel goed in het gesprek. Hij wist al dat hij onvruchtbaar was, dat had hij in de biologieles geleerd! In zeker opzicht was het voor hem een opluchting om te weten waarom hij zich een beetje anders voelde in vergelijking met zijn broers en leeftijdsgenoten.”

Ouders en hun zoon moeten een goede afweging maken bij de keus voor injecties of gel. De naaldenvrees van tieners moet afgewogen worden tegen de neiging om het niet zo nauw te nemen met dagelijkse routines die komen kijken bij het gebruiken van de gel. Sommige gezinnen zijn van oordeel dat gel, hoewel het zorgt voor een gelijkmatige testosteronspiegel, minder goed werkt dan testosteroninjecties om vermoeidheid te verminderen en het gedrag beter te

reguleren. Er zijn op dit moment nog geen onderzoeken gedaan waarin deze twee methoden vergeleken werden.

Er zijn drie benaderingen mogelijk voor vruchtbaarheid bij mensen met KS. Ten eerste kunnen mannen met XY/XXY mozaïek voldoende zaadcellen hebben om een kind te verwekken zonder speciale behandeling. Ten tweede, sommige jongens met XXY maken aan het begin van de puberteit genoeg zaadcellen aan om die 'in te vriezen' (cryopreservatie in vloeibaar stikstof bij een erkende spermabank). Hoewel er zaadcellen zijn waargenomen bij KS jongens in het begin van de puberteit en deze uit het sperma gehaald kunnen worden, is het niet bekend of deze zaadcellen doorgaans van voldoende kwaliteit zijn en of ze het overleven als ze langdurig bewaard worden in de spermabank. Sommige ontwikkelingspsychologen maken zich ook zorgen over wat een dergelijke procedure doet met een jongen in deze fase van zijn seksuele ontwikkeling. Een derde oplossing is om professionele hulp te zoeken bij een specialist op het gebied van voortplanting en IVF (in vitro fertilisatie, 'reageerbuisbevruchting') op het moment dat een man vader wil worden. Bij een deel van de mannen met KS worden zaadcellen gevonden in het weefsel dat met een biopt wordt verwijderd uit de testikel. Deze kunnen gebruikt worden om een zwangerschap tot stand te brengen met behulp van intracytoplasmatische sperma injectie (ICSI, dan wordt een zaadcel met een naald ingebracht in een eicel). Onderzoek naar voortplantingstechnieken kan er mogelijk toe leiden dat in de toekomst buiten het menselijk lichaam succesvol zaadcellen kunnen ontstaan uit kiemcellen. Langlopend klinisch-wetenschappelijk onderzoek is noodzakelijk om de beste behandeling voor vruchtbaarheid voor mannen met KS vast te stellen.

Voor optimale afstemming met artsen, is het goed als ouders zo duidelijk mogelijk aan hun zoon uitleggen wat KS inhoudt, op een niveau dat past bij zijn leeftijd. [Noot: voorlichtingsmateriaal ter voorbereiding op gesprekken met je zoon is te vinden op de website van het TRIXY Expertisecentrum]. Het kan helpen om je zoon plaatjes te laten zien van chromosomen in de cel en hem uit te leggen dat de extra X niets te maken heeft met zijn 'mannelijkheid'. Het is een extra stukje genetisch materiaal dat iets te maken kan hebben met bijvoorbeeld leer- en taalproblemen, als hij die al heeft. Leg hem uit dat hij vanwege zijn KS misschien extra hormonen nodig heeft om hem te helpen bij zijn ontwikkeling

tot volwassen man. Vertel hem dat hij niet anders is dan andere jongens en dat deze aandoening in feite best vaak voorkomt.

Het is het beste om de eenvoudige uitleg te geven kort voor het begin van de puberteit. Dan kan hij zich de kennis eigen maken voordat er gesproken gaat worden over ingewikkelde zaken zoals onvruchtbaarheid. Dat kan voor een negenjarige teveel zijn om te begrijpen. Als hij meer gaat leren over seksualiteit en voortplanting, kun je hem informeren dat KS tot gevolg kan hebben dat hij wellicht niet op de gebruikelijke manier vader zal kunnen worden maar mogelijk via een medische behandeling of adoptie. Benadruk (op een moment dat het kind daaraan toe is) dat volwassenen met KS prima in staat zijn om seks te hebben met hun partners maar dat veel van hen als volwassenen geen zaadcellen meer aanmaken. [Noot: het is vaak ongunstig en ongemakkelijk om kinderen in de puberteit deze informatie in een gesprek te geven – het is prettig als er voorlichtingsmateriaal beschikbaar is, passend bij de leeftijd, dat het kind zelf kan lezen]. Dit maakt het mogelijk om op tijd het gesprek aan te gaan over het bewaren van zaadcellen, indien gewenst.

Zaadcellen worden verkregen door de tiener of jongvolwassene een zaadlozing te laten krijgen door masturbatie. Daarom is het belangrijk dat de gang van zaken met de jongen goed besproken wordt. Er zijn weinig gegevens en richtlijnen over de invloed van vroege seksuele ervaringen op de psychische ontwikkeling van jongens in de (pre)puberteit. Daarom is het is het verstandig om dit over te laten aan een professional (kinderarts, kinderendocrinoloog, uroloog of psycholoog) bij wie de jongen zich op zijn gemak voelt.

Ouders van tieners moeten ook benadrukken dat een man met KS weliswaar heel weinig zaadcellen aanmaakt, maar dat hij toch veilig moet vrijen en condooms gebruiken tenzij er sprake is van een langdurige monogame relatie en hij op de hoogte is van de gezondheidstoestand van zijn partner.

Iets anders wat in het vragenlijstonderzoek naar voren kwam, is dat een klein aantal volwassenen met KS zich niet heel mannelijk voelt. Hier is nog weinig onderzoek naar gedaan, maar kan een belangrijk onderwerp zijn om te bespreken met een professional als een man met KS hiermee worstelt.

Nog iets waar veel mannen met KS mee te maken krijgen is gynaecomastie. Veel jongens (ook XY jongens) krijgen in hun puberteit hiermee te maken.

Borstweefsel is gevoelig voor zowel androgenen (mannelijke hormonen) als oestrogenen (vrouwelijke hormonen). Bij het begin van de puberteit is het aandeel testosteron dat omgezet wordt in oestrogeen, hoog genoeg om borstgroei te stimuleren. Stijgende testosteronniveaus zorgen ervoor dat er minder testosteron wordt omgezet in oestrogeen en remt rechtstreeks de borstgroei. Daarom verdwijnt de borstgroei bij de meeste XY jongens en veel van de XXY jongens weer als het testosteronniveau verder toeneemt. Bij ongeveer 30% van de KS jongens blijft de borstontwikkeling bestaan, wat ongemak en schaamte kan veroorzaken. Bij KS jongens die een behandeling met testosteron supplementen krijgen, onderdrukken de hoge testosteronniveaus de oestrogeenproductie en daarmee de borstgroei. Sommige artsen zijn er in geslaagd met behulp van een aromataseremmer de omzetting van testosteron in oestradiol te verminderen en dat kan de gynaecomastie verminderen.

Een arts kan helpen om vast te stellen of de puberteit afgerond is, en of de resterende gynaecomastie waarschijnlijk niet vanzelf zal verdwijnen. Als dat het geval is, en de jongen zich schaamt over het borstweefsel of als het pijn doet, kan verwijzing naar een plastisch chirurg aan de orde zijn die gespecialiseerd is in het corrigeren van gynaecomastie en het vormen van de mannelijke borstkas. Het verwijderen van het borstweefsel kan ook helpen om het verhoogde risico op borstkanker bij mannen te verkleinen en ongemak beperken. En het is essentieel voor de psychische gezondheid van een jonge man die er veel last heeft dat hij borsten heeft die hij voor zijn gevoel niet zou moeten hebben. Het is verstandig om vooraf overleg te hebben met de ziektekostenverzekering om te bepalen welke kosten eraan verbonden zijn.

Er is nog veel meer te zeggen over de tienerjaren van een jongen met KS dan alleen over de lichamelijke veranderingen en de hormonen, ook al staan de meeste tieners en hun ouders daar niet zo bij stil. De jongen gaat keuzes maken op gebied van vrienden en hobby's, gaat nadenken over zijn leven na de middelbare school, een vakkenpakket kiezen dat hem voorbereid op een vervolgopleiding die hij graag wil doen. Het staat vast dat deze jaren waarin al deze keuzes gemaakt moeten worden vaak moeilijk zijn voor gezinnen en voor jongens met KS kunnen ze echt een beproeving zijn. Door hen in medisch en psychologisch opzicht te helpen, kunnen de invloedrijke en soms zeer

belastende gevolgen van lage testosteronniveaus, onvolledige lichamelijke ontwikkeling en gynaecomastie enigszins ingeperkt worden.

Voor ouders zijn er een paar belangrijke doelen om zich met hun tienerzoon op te richten. Het is belangrijk dat ze blijven benadrukken hoe belangrijk het is om goed voor je gezondheid te zorgen, in het bijzonder gezonde voeding met voldoende vitamine D en calcium om sterke botten te krijgen en osteoporose later in het leven te voorkomen. Het is misschien moeilijk om de hoeveelheid 'junk food' in te perken, maar KS maakt sommige jongens gevoelig voor overgewicht, met name rond het middel. Ouders kunnen proberen om dit te voorkomen.

Het is ook heel belangrijk om de jongen te blijven stimuleren om te sporten en lichamelijk actief te zijn als onderdeel van zijn gewone leven. Sommige tieners doen misschien liever een individuele sport dan een teamsport. Krachttraining waarbij hij zijn lichaamsgewicht draagt (dus in een staande houding of lopend) om voldoende botdichtheid op te bouwen en kracht in zijn bovenlichaam, is levenslang noodzakelijk. Ouders moeten hun kind hierin aanmoedigen. Dit kan variëren van simpelweg wandelen tot meer complexe activiteiten als hockey en tennis.

Veel leerlingen, ook die het goed doen op de basisschool en de middelbare school, krijgen het moeilijker tijdens hun vervolgopleiding. Omdat KS de snelheid van verwerken en oproepen van informatie uit het geheugen kan beïnvloeden, kunnen ook goede leerlingen problemen krijgen bij het maken van examens. Ook kunnen ze in de problemen komen als er steeds meer gevraagd wordt van hun vaardigheden om informatie goed schriftelijk weer te geven. Ze kunnen moeite hebben om zich mondeling uit te drukken en de combinatie van tegelijk een betoog bedenken en dit op te schrijven kan een grote uitdaging zijn. Het leren kan daarnaast ook belemmerd worden door executieve dysfuncties, die zich uiten in zwakke impulscontrole en moeite met mentale flexibiliteit, moeite met de aandachtregulatie en werkgeheugenproblemen. Hierdoor ontstaan bijvoorbeeld problemen bij het overzien van taken, het snel wisselen van strategie en het plannen van het werk of het werken onder tijdsdruk. Leerlingen die eerder geen speciale ondersteuning of geen beroep hoefden te doen op bijzondere regelingen, moeten in deze fase misschien een beroep doen

op aanpassingen zoals extra tijd voor het maken van een toets of een examen of het gebruik van een laptop om aantekeningen te maken.

De antwoorden op open vragen over onderwijsprogramma's in het vragenlijstonderzoek gaven aan dat veel docenten moeite hadden om de leerproblemen van leerlingen met KS te begrijpen. Ouders gaven aan dat veel scholen hun zoons beschreven als 'lui' of 'een onderpresteerder', met name omdat hun IQ in de normale range ligt en ze toch zwak presteerden op school. Dit probleem komt ook veel voor bij de andere SCA: Trisomie X en 47,XYY. Concrete aanbevelingen op gebied van onderwijs staan in een later hoofdstuk. Ze gaan over de overgang van middelbare school naar een vervolgopleiding of werk. Hoewel volgens het vragenlijstonderzoek meer dan 85% van de leerlingen met KS een vervolgopleiding afmaakt, zijn er ook uitvallers. In de Verenigde Staten zijn, net als op veel andere plekken, de gevolgen groot als je geen vervolgopleiding afrondt: problemen met het vinden van een baan, een lager salaris dan leeftijdsgenoten met een afgeronde vervolgopleiding en een groot risico op langdurige werkloosheid. Ouders van jongens met KS die het risico lopen om vast te lopen in hun opleiding moeten soms extra moeite doen in het zoeken naar ondersteuning om te zorgen dat hun zoon toch een diploma haalt. Dat kan ook betekenen dat ze hem naar een ander, bijzonder type onderwijs laten gaan. De overgang van middelbare school naar een vervolgopleiding of werk is zo belangrijk voor jonge mensen met een extra X of Y chromosoom dat er een apart hoofdstuk in dit boek aan is gewijd. Het is verstandig als ouders zich inzetten om samen met de school een plan op te stellen zodat hun kind een diploma haalt en daarna een vervolgopleiding gaat doen, een beroepsopleiding of gaat werken. Als een jongere goed weet wat hij wil en plannen heeft voor een vervolgopleiding of een goede kans heeft op een baan, hoeven ouders zich weinig zorgen te maken. Maar veel jongeren met KS zijn minder volwassen dan hun leeftijdsgenoten en misschien zijn ze er nog helemaal niet aan toe om de sprong naar een volwassen en zelfstandig leven te maken als ze 18 of 19 zijn. Gedurende de middelbare school kan dit betekenen dat een jongen met KS wel dezelfde kalenderleeftijd heeft als zijn vrienden, maar in zijn psychologische ontwikkeling één of meerdere jaren achterloopt. Juist op deze leeftijd kunnen de verschillen erg opvallend zijn.

Iets wat vaak opgemerkt wordt door volwassenen met KS, hun ouders en de professionals die langdurig onderzoek deden naar KS, is dat KS gepaard kan gaan met ontwikkelingsstoornissen en achterstanden, die soms met de juiste ondersteuning deels ingehaald kunnen worden. Tegen hun dertigste hebben veel mannen met KS een aantal achterstanden ingelopen en zijn veel van hen gesetteld in werk en relaties. Een aanzienlijk deel van de volwassenen met KS lijkt naar eigen zeggen vijf tot tien jaar achter te lopen in ontwikkeling op het 'gemiddelde'. Voor ouders, broers en zussen, partners en professionals die bij hen betrokken zijn, is het belangrijk om zich dat te realiseren. Dit is een van de redenen waarom het verstandig kan zijn om jongens niet van school af te laten gaan voor ze er klaar voor zijn, niet te eisen dat ze op kamers gaan voor een studie, en ze misschien in plaats daarvan naar een (parttime) opleiding te laten reizen vanuit het ouderlijk huis.

Dit hoofdstuk is deels geschreven omdat er veel vraag was naar informatie over het functioneren als volwassene, zowel van ouders van een volwassen zoon als van de 140 volwassenen met mozaïek- en niet-mozaïek XXY die meededen aan het vragenlijstonderzoek. Het is zinvol om te kijken naar de kenmerken van deze groep volwassenen met XXY. De gemiddelde leeftijd was 47 jaar; 74% van hen werd gediagnosticeerd na hun achttiende. De meest voorkomende redenen voor genetische diagnostiek waren: kleine testikels (37%), onvruchtbaarheid (25%) en leer- gedrags- of psychische/emotionele problemen (23%). Zestig procent had extra ondersteuning gehad op school, meestal vanwege taalproblemen. Gevraagd naar pesten, gaf 47% aan dat ze langdurig gepest waren en 42% was af en toe gepest. Negentig procent had een middelbareschooldiploma en bijna de helft had goede cijfers. Vijfenzeventig procent had een baan of was met pensioen en banen varieerden in niveau van hoger onderwijs tot ongeschoold werk en sociale werkplaatsen. Nog eens 25% gaf aan dat ze een uitkering hadden gekregen vanwege arbeidsongeschiktheid.

Ik heb zorgvuldig gekeken naar de antwoorden op open vragen van de volwassenen. De meeste waren opgelucht dat ze eindelijk een diagnose hadden die verklaarde waarom ze tobden met depressie en angst en waarom hun lichaam zich niet op de normale mannelijke manier ontwikkelde. Ze gaven ook aan dat ze boos waren vanwege de onbekendheid van veel artsen met deze

relatief veel voorkomende genetische aandoening. De onbekendheid heeft bij veel van hen geleid tot een vertraging bij het stellen van de diagnose.

Veel volwassenen maakten zich er ook zorgen over dat veel van de kennis over KS beperkt is tot kinderen en jongvolwassenen. Er is maar weinig bekend over mensen met KS van middelbare leeftijd en ouder. Opgemerkt moet worden dat we niet weten hoe representatief de groep mannen met KS is in het vragenlijst onderzoek, al weten we wel dat dit volwassenen zijn die aan het onderzoek konden meedoen, en zich dus goed mondeling of schriftelijk kunnen uitdrukken, en op één of andere manier betrokken zijn bij een patiëntenorganisatie. Er was een substantieel aantal reacties van volwassenen van buiten de Verenigde Staten en Canada. Onder andere Australië, Groot-Brittannië, Nederland, Scandinavië en Japan waren vertegenwoordigd in het vragenlijstonderzoek.

In tegenstelling tot het positieve beeld dat de volwassenen zelf aangaven en beschrijvingen van hindernissen die overwonnen werden, waren de ouders van volwassen mannen met KS soms ook minder optimistisch. In vergelijking met de volwassenen met KS, rapporteerden ouders een hoger percentage zonen die een arbeidsongeschiktheidsuitkering kregen en meer werkloosheid. Ouders maakten zich meer zorgen over het leven van hun zoon, maar dat kan een gevolg zijn van het feit dat deze ouders nog sterk betrokken waren bij het leven van hun zoon. Misschien waren hun zonen jonger of waren ze ernstiger aangedaan en minder in staat om zelfstandig te functioneren.

Over het algemeen lijken mannen met KS die die vragenlijsten invulden tevreden met hun leven maar ze gaven aan dat KS een vrij grote invloed had op het gebied van werk en relaties. Ook als de leerproblemen van deze mannen niet ernstig genoeg waren om speciale ondersteuning te krijgen, blijkt uit de vragenlijst dat er vastberadenheid nodig was en doorzettingsvermogen om te slagen op school. In vergelijking met klasgenoten hadden ze vaker extra tijd nodig en moesten ze harder werken. Veel mannen die op HBO-niveau werken, gaven aan dat ze om hun werk goed te kunnen doen, zich extra moesten inspannen vanwege problemen met verbaal geheugen, snelheid van denken, concentratie en verwerken van verbale informatie.

Een aantal mannen merkte trots op dat ze weliswaar langer nodig hadden om een schooldiploma te halen of een baan te krijgen, maar dat ze steeds meer

gemotiveerd raakten om daarin te slagen naarmate ze ouder en volwassener werden. Dit komt overeen met de ervaring die beschreven is het artikel van Nielsen & Pelsen uit Denemarken, geschreven in 1987. Zij schreven over een follow-up onderzoek van 34 mannen met KS twintig jaar nadat de groep voor het eerst beschreven werd. In veel gevallen geven de ouders en de volwassenen aan in het vragenlijstonderzoek dat hun leven uiteindelijk goed op de rit is gekomen nadat ze eerder als jongvolwassene de nodige moeilijkheden hadden overwonnen in hun loopbaan en hun persoonlijk leven.

Vanwege de enorme verschillen in functioneren als volwassene is het onmogelijk om algemene uitspraken te doen over loopbaansucces en het zelfstandig kunnen functioneren. De meerderheid van de volwassenen met KS in het vragenlijstonderzoek (ongeveer 80%) is financieel onafhankelijk, ook al waren ze wat later met het bereiken van een stabiele werksituatie dan zij en hun ouders als gebruikelijk zagen. Veel van deze volwassenen hadden bij het opgroeien moeilijkheden op school, in hun sociale netwerken en emotionele stabiliteit. Dat zo'n grote meerderheid uiteindelijk succesvol is, zegt veel over de veerkracht en het aanpassingsvermogen van deze groep mensen. Vaak gaven volwassenen en hun gezinnen aan dat het accepteren van het 'anders zijn' een sleutelrol speelde bij de stap naar een tevreden en stabiel leven.

Het 'anders zijn' waarmee ze moesten leren omgaan omvatte onder andere leerproblemen ondanks een normale intelligentie, gebrek aan zelfvertrouwen tijdens de kinderjaren en de puberteit, en onzekerheid over hun 'mannelijkheid' (zowel van hun lichaam als van hun persoonlijkheid). Voor sommigen werd het makkelijker om dit te accepteren nadat ze een diagnose kregen. Voor anderen was de diagnose duidelijk maar was er nog meer nodig om zichzelf te accepteren, waaronder het vinden van een partner of het ontdekken van een bijzonder talent. De volwassene en zijn vrienden en familie hebben geduld nodig; met een vertraagde groei naar volwassenheid kan het zelfstandig worden een wat langere weg zijn.

Een tweede terrein waar veel volwassenen met KS zich zorgen over maken is dat ze zich geen 'normale man' voelen. Een 'normale man' is volgens hen assertief, heeft zelfvertrouwen, houdt van sport en is dominant. Ze zijn in hun eigen beleving gevoeliger dan gebruikelijk is bij mannen. Hun zelfvertrouwen wordt ondermijnd door onhandigheid op sociaal en fysiek gebied en door

moeite om zich te uiten. Daarbij zijn hun sterke kanten niet hun fysieke of verbale kracht maar in meer subtiele zaken zichtbaar zoals in hun vaardigheid in beroepen zoals technicus, programmeur, timmerman en kunstenaar. Het is belangrijk dat families de tiener of jongvolwassene met KS daarin steunen.

Veel mannen noemden pesten op school en op het werk als nogal pijnlijke ervaringen. Ze dachten dat het pesten werd veroorzaakt door hun teruggetrokken, soms verlegen persoonlijkheid. Voor een klein aantal mannen was het niet geaccepteerd worden door hun ouders, met name de vaders, nog pijnlijker dan het pesten. Als mensen in de omgeving van iemand met KS hem kunnen steunen en het gevoel geven dat hij waardevol is, kan dat sterk bijdragen aan zijn groei naar onafhankelijkheid, zelfs als zijn tienertijd gekenmerkt wordt door leerproblemen en sociale problemen.

Een laatste aanbeveling voor het goed kunnen functioneren als volwassene is om te zorgen voor goede medische begeleiding bij hormoon- en andere problemen die met KS samenhangen. Dit is niet eenvoudig omdat er maar weinig artsen en andere zorgverleners zijn die zich gespecialiseerd hebben in KS en andere SCA. Vanwege het kleine aantal deskundigen kan het de moeite waard zijn om naar een gespecialiseerde instelling te reizen voor adviezen die thuis kunnen worden opgevolgd met behulp van een deskundige in de regio. Het is verstandig om vooraf navraag te doen bij zo'n instelling naar mogelijke vergoedingen vanuit de zorgverzekering.

Er zijn de laatste tijd een aantal doorbraken geweest in de begeleiding en behandeling van tieners en volwassenen met KS, vooral als het gaat om nieuwe toedieningsvormen en het vaststellen of en wanneer testosterontherapie nodig is. Soms kan extra medicatie helpen tegen de hormoonverstoring die voor gynaecomastie zorgt. Artsen die op de hoogte zijn van de laatste ontwikkelingen, weten dat volwassenen met KS niet altijd onvruchtbaar zijn. Sommige jongvolwassenen produceren een kleine hoeveelheid sperma dat ingevroren kan worden voor mogelijke vruchtbaarheidsbehandeling in de volwassenheid. Daarnaast kunnen jongvolwassenen soms biologisch vader worden met behulp van andere technieken. Artsen die goed op de hoogte zijn, zullen ook alert zijn op andere problemen waarmee KS gepaard kan gaan, zoals diabetes type 2, maar ook depressie, angstklachten of sociaal-emotionele

problemen. Artsen kunnen doorverwijzen naar andere specialisten als zulke problemen zich voordoen.

Ik ben een optimist en ik geloof dat ik een langzaam maar gestaag groeiende bewustwording zie van KS als aandoening die zich sterk wisselend uit. Een aandoening die de aandacht van onderzoekers verdient en van professionals in gezondheidszorg en het onderwijs. Het aantal kinderen en volwassenen met deze aandoening is groot, ook al wordt maar een klein deel van hen gediagnosticeerd tijdens hun leven. Als artsen, psychologen en leerkrachten zich bewust zijn van de combinatie van symptomen die ze op het spoor zouden kunnen brengen van een mogelijke diagnose, kan dat hopelijk leiden tot meer diagnoses en vroegere diagnoses. Ondertussen is de groep ouders en mensen met SCA ook deels op elkaar aangewezen om te leren van elkaars ervaringen. Tot op zekere hoogte moeten we het voortouw nemen om ervoor te zorgen dat de professionals die betrokken zijn bij de zorg optimaal geïnformeerd zijn over KS. Ik heb goede hoop dat er steeds meer nascholingsprogramma's komen voor zorgverleners zodat de verouderde en onjuiste informatie over crimineel gedrag vervangen kan worden door nuttige informatie over effectieve behandelingen en het verkleinen van risicofactoren. [Noot: in 2016 is in Nederland de Leidraad Klinefeltersyndroom uitgekomen]

Ik aarzel een beetje om ook mogelijke medische complicaties te bespreken van een genetische aandoening zoals KS. Ik wil ouders en tieners en recent gediagnosticeerde volwassenen niet onnodig verontrusten. Dat ik het toch bespreek heeft als doel volwassenen en gezinnen informatie aan te reiken over mogelijke gezondheidsrisico's waar ze zich bewust van zouden moeten zijn. De levensverwachting van volwassenen met KS is iets korter (minder dan 2 jaar) dan gemiddeld. Goede medische zorg en een gezonde manier van leven zoals een gezond gewicht, niet roken en voorzichtig zijn met alcohol, kan helpen om de kans op medische problemen als gevolg van KS te verkleinen. Informatie uit dit boek kan gebruikt worden om de gezondheid te monitoren en zorgverleners te informeren over mogelijk noodzakelijk preventief onderzoek. Het is daarnaast ook belangrijk dat betrokkenen met SCA en gezinnen gerustgesteld worden; het gaat om medische complicaties die kúnnen voorkomen, maar zeker niet bij iedereen zúllen voorkomen.

Toen in het vragenlijstonderzoek over de behoefte aan informatie en scholing over KS gesproken werd, kwam duidelijk naar voren dat veel mensen behoefte hebben aan informatie over de gevolgen van KS voor de gezondheid op langere termijn, oftewel de middelbare en oudere leeftijd. Ouders hadden ook veel vragen over hulp en advies bij medische en psychiatrische problemen. Het is verstandig om de informatie in dit boek over gezondheidsrisico's te gebruiken om goede zorg te krijgen, maar het is niet de bedoeling hier overbezorgd door te raken. Iedereen heeft genetische gezondheidsrisico's maar de meesten van ons weten niet welke dat zijn. Bij KS weten we iets over mogelijke gezondheidsrisico's en daardoor hebben we de kans om te kiezen voor een gezonde levensstijl en andere dingen die we kunnen beïnvloeden om de kans op problemen in de toekomst te verkleinen.

“Ik probeer professionals te vinden die op zijn minst enig idee hebben van wat KS inhoudt. Als ze dat niet hebben, dan zorg ik dat ik goede informatie kan aanreiken. In de loop der jaren heb ik ervaren dat wanneer je artsen ontmoet en je ze uitleg geeft over KS, dat je dan aan hun lichaamstaal al kunt zien of ze hier open voor staan of niet, nog voordat ze iets zeggen. Als ze een stap achteruit doen richting deur is dat een duidelijk teken dat ze niet open staan voor wat ik zeg, en mij niet goed kunnen helpen.”

“De meeste artsen die ik gezien heb wisten wel iets over XXY, ongeveer wat je op internet kunt lezen. Ik heb ontdekt dat het nodig is om specialisten op te zoeken zoals endocrinologen en psychologen die echt veel weten over KS. Dat is nodig om de behandeling te kunnen overzien van alle bijkomende problemen van KS die ik heb: angst, depressie, osteoporose, hoog cholesterol etc.”

“Ik ben bezorgd dat ik door mijn gezondheidsproblemen misschien mijn vrouw onvoldoende zal kunnen ondersteunen in de toekomst. Ik stopte met werken op mijn 60^{ste} vanwege lichamelijke problemen die misschien

voorkomen hadden kunnen worden als ik eerder was behandeld door artsen die beter geïnformeerd waren.”

Een aantal van de gezondheidsrisico's bij KS zijn mogelijk het gevolg van zowel het lage testosterongehalte gedurende het leven als factoren op moleculair niveau in de chromosomen. Het extra chromosomaal materiaal zorgt ervoor dat sommige genen op het X chromosoom dubbel aanwezig zijn en deze worden niet altijd geïnactiveerd. Sommige problemen, zoals osteoporose, hebben een duidelijk verband met het lagere testosterongehalte gedurende het leven. Bij andere lichamelijke problemen zoals diabetes type 2 is dat verband niet zo duidelijk. De belangrijkste medische problemen waarop mannen met KS een mogelijk verhoogd risico hebben zijn: osteopenie, osteoporose, diabetes, verhoogd cholesterol en lipiden gehaltes, auto-immuunziekten zoals lupus, beenzweren, trombose (bloedstolsels), ziekten van de kleine bloedvaten, sommige soorten kanker zoals borstkanker en longkanker, tumoren uitgaande van het mediastinum (zoals lymfomen), en tumoren in de testikels. Gebitsproblemen zijn ook vaak beschreven en in ons onderzoek kwam dit voor bij 60% van de mannen. Daarnaast kwam depressie en angst voor bij meer dan 60% van de mensen die de vragenlijst invulden.

Osteoporose en osteopenie komen voor bij meer dan een derde van de volwassenen. Osteoporose is een bottaandoening die leidt tot broze botten en botbreuken. Deze diagnose is gedefinieerd als een botdichtheid van minder dan 2.5 standaarddeviatie onder de gemiddelde botdichtheid voor gezonde jonge volwassenen. Osteopenie is een voorstadium van osteoporose en de definitie is dat de botdichtheid 1 tot 2.5 standaarddeviaties onder het gemiddelde voor gezonde jonge volwassenen ligt. Bij ouderen kan dit leiden tot heupfracturen en compressiefracturen van de wervelkolom. Beide dragen aanzienlijk bij aan functionele beperkingen en geven een verhoogd risico op sterfte bij ouderen. Een lage botdichtheid bij jongens en mannen met KS kan al gezien worden in de tienerjaren. Er lijkt een direct verband te zijn met lage testosteronniveaus waardoor een goede botmineralisatie verhinderd wordt. Het probleem wordt versterkt door een lage spierspanning. Die leidt ertoe dat er minder kracht wordt uitgeoefend op de botten tijdens gewichtsdragende activiteiten. Dat is nodig voor het opbouwen van botdichtheid.

De eerste remedie tegen zwakke botten is zorgen voor voldoende testosteron. Daarbij is het belangrijk dat jongens en mannen regelmatig gewichtsdragende activiteiten doen om de botdichtheid op peil te houden. Denk aan wandelen, hardlopen en andere activiteiten waarbij het lichaamsgewicht op de benen rust. Zwemmen en fietsen helpt onvoldoende. Ook goede voeding is belangrijk en zo nodig extra calcium en vitamine D. DEXA-scans helpen om de botdichtheid te bewaken. Voor mensen die osteopenie of osteoporose ontwikkelen zijn er andere maatregelen mogelijk. Een dokter kan bifosfonaten voorschrijven om het bot weer op te bouwen, hoewel deze medicijnen op de lange termijn bijwerkingen kunnen hebben. Er is ook wetenschappelijk bewijs dat het staan en balanceren op een trilplaat ongeveer 5 minuten per dag een positief effect heeft op de botdichtheid. Mensen die zich zorgen maken over hun botdichtheid doen er goed aan om hun frisdrankconsumptie te beperken tot één glas per dag, zowel suikervrije als gewone. Het fosforzuur in frisdrank kan de opname van calcium in de botten mogelijk belemmeren.

Zowel diabetes type 1 als diabetes type 2 komt vaker voor bij mannen met KS dan bij mannen zonder KS. Type 1 is een auto-immuunziekte waarbij de alvleesklier geen insuline meer kan aanmaken. Type 2 komt vaker voor, zowel bij mannen met KS als in de algemene bevolking. Daarbij raakt het lichaam resistent tegen insuline. Dit kan een bijverschijnsel zijn van overgewicht, speciaal als dit op de romp (de buik) zit, wat vaak voorkomt bij tieners en volwassenen met KS. Het vet rondom het middel lijkt een risico, en draagt bij aan de aandoening die we kennen als 'metabool syndroom'. Daarbij is er een combinatie van hoge cholesterol en lipidenwaardes, hoge bloeddruk en insulineresistentie. Mannen met KS en met name mannen met lage testosteronniveaus, hebben een verhoogd risico om metabool syndroom te ontwikkelen. Testosteron kan het risico verlagen maar veranderingen in de leefstijl zoals regelmatige lichaamsbeweging en gewichtsdragende activiteiten zijn essentieel om dit onder controle te houden. Net als voeding met weinig vet en koolhydraten en veel eiwit met de nadruk op volkoren producten, fruit en groenten.

Voeding en beweging zijn bij mannen met KS vaak niet voldoende om hun cholesterol en bloeddruk op het juiste peil te houden. Het kan nodig zijn om op doktersadvies statines te nemen om het cholesterol te verlagen en medicatie

voor de bloeddruk. Problemen met het gewicht horen bij KS, en het is belangrijk dat mensen begrijpen dat de jongens en mannen geen overgewicht hebben omdat ze 'slappelingen' zijn of niet genoeg hun best doen. Het lijkt erop dat mannen met KS problemen hebben met hun stofwisseling die veel minder voorkomen bij andere mensen. Zelfs mannen uit ons vragenlijstonderzoek met een normaal gewicht lijken meer risico te lopen op hoge cholesterol- en lipideniveaus.

Ook moet vermeld worden dat er psychologische- en gedragsfactoren kunnen zijn die het moeilijker kunnen maken om gezond te eten en een actieve leefstijl vol te houden. Sommige symptomen zoals impulsiviteit of depressie maken het moeilijk om de discipline op te brengen om je aan een gezonde leefstijl te houden. Deze mensen zijn meer gebaat bij steun dan bij kritiek om het vol te houden.

Auto-immuunziekten zoals lupus en reumatoïde artritis en sommige schildklierziekten komen vaker voor bij mannen met KS. Dat is helaas niet te voorkomen en er zijn helaas ook geen aanwijzingen tot nu toe dat extra testosteron hiertegen helpt. Er is een vermoeden dat, omdat vrouwen ook meer risico lopen om auto-immuunziekten te krijgen, ofwel de aanwezigheid van twee X chromosomen ofwel het hogere oestrogeenniveau bijdraagt aan dit risico.

Het is bekend dat open benen en ziekten van de bloedvaten, zoals etalagebenen, vaker voorkomen bij KS dan in de algemene bevolking. Trombose en longembolie komen ook vaker voor dan bij de algemene bevolking, zowel bij jonge mannen met KS als bij oudere mannen. De oorzaak van deze problemen is nog niet volledig bekend maar zowel het lagere testosterongehalte als het extra chromosomenmateriaal kan de natuurlijke antistolling van het bloed verminderen. Om problemen te voorkomen kun je niet veel meer doen dan zorgen voor een goede algemene gezondheid. Voor mensen die een geplande operatie moeten ondergaan is het zinvol om het preventief gebruik van aspirine of een ander antistollingsmiddel te bespreken met de arts. Het gebruik van steunkousen na de operatie is ook aan te raden. Als er toch een open been ontstaat moet zo snel mogelijk overlegd worden met een goede specialist in wondverzorging. Veel artsen zijn onvoldoende op de hoogte van het verband tussen KS en trombose en longembolieën. Het is daarom belangrijk om dit

onderwerp zelf te bespreken met de arts. Het is verstandig als tieners en volwassenen die een auto- bus- of vliegreis van meer dan een uur maken proberen om regelmatig (b.v. elk uur) even te bewegen. Zo verkleinen ze het risico als gevolg van langdurig stilzitten tijdens de reis.

Mannen met KS hebben daarentegen een lager risico op ischemische hartaandoeningen (angina pectoris of een hartinfarct) dan mannen in het algemeen. Hun risico komt in de buurt van dat van vrouwen, mogelijk als gevolg van hun verhoogde oestrogeenwaarden. Mannen met KS hebben ook een lager risico op prostaatkanker maar dat komt misschien doordat nog niet alle mannen met KS testosterontherapie krijgen. Alle mannen met KS lopen de kans op prostaatkanker en ze doen er goed aan zich te laten onderzoeken als de arts dat nodig vindt. Het risico op borstkanker en longkanker is verhoogd en er is een verhoogd risico op kiemcel (testikel) kanker en kanker van het mediastinum, zoals lymfomen. Het is verstandig als mannen met KS regelmatig zelfonderzoek doen van borst en testikels. Als ze roken is het sterk aan te bevelen om te stoppen, omdat dit de kans op vaatziekten en longkanker verhoogt.

Gebitsproblemen lijken te worden veroorzaakt door het vaker voorkomen van taurodontie, waarbij het glazuur relatief dun is en de binnenkant vergroot en zacht. Gaatjes worden snel ernstiger bij mannen met KS en sommige gezinnen geven aan dat het glazuur zelf minder sterk is en gevoeliger voor tandbederf. Het is bekend dat mannen en jongens met KS vaak met problemen bij de tandarts komen, er dat er veel zorg en aandacht nodig is om hun eigen tanden en kiezen te behouden. Denk aan wortelkanaalbehandelingen en kronen om de tanden te behouden en aan implantaten als tanden of kiezen verloren gaan als gevolg van tandvleesproblemen of tandbederf. Het komt zelfs voor dat de tandarts de eerste arts is die suggereert om te onderzoeken of er sprake is van KS, omdat gebitsproblemen kenmerkend zijn voor deze aandoening.

Er zijn verschillende adviezen om gebitsproblemen zo veel mogelijk te voorkomen. Zorg voor een voldoende gebruik van fluoride via tandpasta, tabletjes of door fluoride aan te brengen op de tanden. Voorzichtig en langdurig borstelen met een elektrische tandenborstel en regelmatig flossen worden ook aangeraden. Voor een aantal mensen is het de moeite waard om het gebit vier keer per jaar door de mondhygiënist te laten reinigen in plaats van twee keer.

Hoewel het sealen van kiezen meestal alleen bij kinderen gebeurt, kan het ook bij volwassenen het tandbederf verminderen. Jongens en volwassenen met KS doen er goed aan om hun tandarts te vertellen dat ze KS hebben en daarmee een aanzienlijk verhoogd risico lopen op tandbederf en het verliezen van tanden en kiezen. Een goede samenwerking met de tandarts om het eigen gebit te behouden is belangrijk voor mensen met KS.

Een heel ander terrein van extra zorg betreft de mentale gezondheid, ofwel het risico op psychopathologie. Er lijkt een vergrote kans te zijn op symptomen op het gebied van ADHD/ADD, angst en depressie, sociale problemen (b.v. autismespectrumstoornissen) en psychotische stoornissen (een verlies van grip op gedachten en waarnemingen). In de kinderjaren wordt ADHD het meest genoemd, gevolgd door verschillende sociale- en angststoornissen. Depressie (in verschillende gradaties) is iets waar veel mensen vroeg of laat in hun leven mee te maken krijgen. Een kleine minderheid krijgt te maken met een verlies van grip op het denken en verminderde realiteitstoetsing, wat bij sommigen tot een diagnose binnen het spectrum van de psychotische aandoeningen leidt.

Alhoewel in het vragenlijstonderzoek wordt aangegeven dat testosteronsuppletie de symptomen bij een deel van de jongens en mannen lijkt te verminderen, is dit nog niet goed onderzocht in wetenschappelijk onderzoek. Ook wordt aangegeven dat sommige mannen hun leven lang blijven tobben met angst, depressie en ernstiger stoornissen, ook als zij al vroeg met testosteronsupplementen gestart zijn. Een aantal volwassenen in ons vragenlijstonderzoek beschreven 'zelfmedicatie' met alcohol of drugs in een poging om te gaan met deze klachten en symptomen. Middelengebruik lijkt desondanks niet vaker voor te komen bij mannen met KS dan in de algemene bevolking.

We weten niet in hoeverre de sociaal-emotionele problemen van mensen met KS het gevolg zijn van hun afwijkende hormoonspiegels, van een leven lang leer- en sociale problemen of van het extra chromosoommateriaal en het effect daarvan op de ontwikkeling en het functioneren van de hersenen. We weten dat alle mensen met een extra X of Y chromosoom een verhoogd risico hebben op psychopathologie, wat er op wijst dat het extra chromosoom bijdraagt aan dit risico, door het effect van dit extra chromosomenmateriaal op de hersenontwikkeling. Het is belangrijk dat ouders zich bewust zijn van het extra

risico en dat ze actie ondernemen als er verschijnselen ontstaan. Dit is een situatie waarin de problemen duidelijk niet de schuld zijn van de ouders, maar veel meer het gevolg van de wisselwerking tussen afwijkingen in de aanleg van de hersenen, afwijkende hormoonspiegels en invloeden uit de omgeving zoals stress op school door leerproblemen of pesten.

Voor volwassenen kan ondersteunende begeleiding nodig zijn of soms medicijnen om goed te kunnen functioneren in het dagelijks leven. Bij bijna iedereen moeten de hormonale verstoringen aangepakt worden. Daarnaast is het goed als professionals tijdig psychische klachten opmerken en hiervoor doorverwijzen wanneer nodig. Als je een psychiater of psycholoog treft die volhoudt dat er geen verband is tussen KS en een verhoogd risico op psychopathologie, kun je overwegen een andere behandelaar te zoeken, die goed op de hoogte is van de meest recente wetenschappelijke onderzoeken. Tenslotte is er zoals altijd samenwerking tussen professionals nodig om te zorgen dat iemand met KS zijn leven kan leiden zonder dat de symptomen van KS uit de hand lopen.

Vruchtbaarheid en gezinsvorming vormen ook een grote zorg voor mensen met KS. Vaak wordt gezegd dat de kennis waarschijnlijk onvruchtbaar te zijn en daardoor nooit biologisch vader te worden, één van de moeilijkste dingen is voor tienerjongens en mannen met KS. De nieuwste ontwikkelingen op gebied van voortplantingsgeneeskunde laten zien dat er wel degelijk mogelijkheden zijn. We weten nu dat veel jongens met KS in hun tienerjaren een klein aantal levende spermacellen maken in hun zaad die opgespoord en ingevroren kunnen worden om later te gebruiken. We weten ook dat volwassenen heel soms levende zaadcellen hebben in hun testikels die met een biopsie onder een microscoop opgespoord kunnen worden. Deze zaadcellen kunnen geïnjecteerd worden in eicellen van hun partner om daarmee embryo's te vormen die in de baarmoeder van de partner teruggeplaatst kunnen worden. Deze techniek heet ICSI, intracytoplasmatische sperma-injectie. Het succespercentage is ongeveer even hoog als dat van reguliere IVF.

Het is niet langer nodig om tegen een jongvolwassen of volwassen man bij de diagnose te zeggen dat hij definitief onvruchtbaar is. De boodschap is dat hij verminderd vruchtbaar is en met speciale hulp mogelijk toch een kind kan verwekken. Het is nog niet zo lang bekend dat veel jonge tieners levende

zaadcellen in hun sperma hebben en dat deze kunnen worden opgespoord en ingevroren. De ouders van deze jongens kunnen dit bespreken met endocrinologen of urologen, en specialisten die deze behandeling ook uitvoeren bij jongens die b.v. chemotherapie moeten ondergaan. Als dit overwogen wordt is het verstandig om niet te lang te wachten. De productie van levende zaadcellen neemt bij de meeste jongens snel af, vaak rond het 15^e jaar. Dan stoppen de testikels met werken en gaan de LH en FSH spiegels omhoog.

Bij alle mannen die zaadcellen maken is er een hoog testosteronniveau nodig om te zorgen dat de zaadcellen delen en het proces van spermavorming af te maken. Als er via welke weg dan ook testosteron gebruikt wordt is de hoeveelheid in de testikels mogelijk te laag om succesvol sperma te produceren. Door de behandeling bij volwassen mannen tijdelijk te stoppen is het mogelijk om zaadcellen te vinden door middel van een biopsie. Zaadcellen die ingevroren zijn kunnen momenteel 20 jaar of langer goed blijven. Er is echter nog geen onderzoek gedaan naar de houdbaarheid van de zaadcellen van jongens met KS.

Voor volwassenen die misschien een zwangerschap wensen met hun partner is het belangrijk om advies te vragen aan een vruchtbaarheidskliniek waar ervaring is met KS en andere aandoeningen die zorgen voor een verlaagde zaadproductie. Behandelmethodes zijn altijd in ontwikkeling, dus het is belangrijk om hier up-to-date informatie te krijgen. Op dit moment ondergaan de meeste mannen een behandeling die TESE heet (testiculaire sperma extractie). Daarvoor moeten ze vaak hun behandeling met testosteron-supplementen stoppen en andere medicijnen gebruiken zoals aromataseremmers die ervoor zorgen dat de testikels zo goed mogelijk functioneren. Bij de partner worden de eierstokken met medicijnen gestimuleerd om meerdere eicellen te produceren. Deze eicellen worden met een punctie verwijderd en de volgende dag krijgt de man TESE. Daarna wordt ICSI gedaan om de eicellen te bevruchten.

Omdat mannen met KS mogelijk meer zaadcellen die een extra X- of Y-chromosoom bevatten, kan het verstandig zijn om 'pre-implantatie genetische diagnostiek' (IGD) te laten doen. Van een embryo dat uit acht cellen bestaat wordt er dan één cel afgenomen. Bij deze cel wordt gekeken hoeveel chromosomen het bevat. Alleen embryo's met XY of XX worden teruggeplaatst.

Eén van de onderzoeken naar de behandeling met TESE en ICSI bij mannen met KS (van gemiddeld 33 jaar) liet zien dat bij 54 TESE pogingen bij 42 mannen, er bij 69% van de mannen zaadcellen werden gevonden. Het gemiddelde aantal eicellen waarin een zaadcel werd geïnjecteerd was 7,7 en gemiddeld 4,6 eicellen werden bevrucht. Er kwamen 18 zwangerschappen tot stand, een succespercentage van 43%, en er werden 21 baby's geboren uit deze zwangerschappen. Vanuit de zorgverzekering wordt er een maximaal aantal ICSI pogingen vergoed. Een ICSI poging kan meerdere embryo's opleveren die ingevroren kunnen worden voor nog een terugplaatsing, net als zaadcellen die niet gebruikt worden in die cyclus.

Stellen met een kinderwens hadden altijd al de mogelijkheid om gebruik te maken van donorzaad. Veel stellen vervulden op die manier hun kinderwens of kozen voor adoptie. Het ontwikkelen van manieren om biologisch eigen kinderen te krijgen is een extra mogelijkheid, net als het invriezen van zaadcellen in de tienerjaren.

In het vragenlijstonderzoek stelde ik twee open vragen over seksualiteit en relaties aan volwassenen. Ik vroeg ze of hun aandoening gevolgen had voor hun relaties in het algemeen en of zij de indruk hadden dat hun diagnose invloed had op hun seksualiteit en hun genderidentiteit. Ik wilde graag meer inzicht krijgen hierin want dit is één van de meest controversiële onderwerpen in de groep van mannen met XXY. Mijn vragenlijstonderzoek was niet bedoeld om met percentages vast te stellen hoe vaak homoseksualiteit of genderidentiteitsstoornissen voorkomen. [Noot: recent wetenschappelijk onderzoek heeft aangetoond dat dit bij mannen met XXY niet anders is dan bij mannen zonder extra X chromosoom]. Ik wilde alleen maar horen hoe volwassenen hierover dachten als ze anoniem antwoord konden geven.

De vragen werden beantwoord door 117 volwassenen met KS. Bedenk dat deze mannen gemiddeld 46 jaar waren en zich goed verbaal konden uitdrukken. In een echte wetenschappelijke steekproef zou het kunnen zijn dat de antwoorden anders waren. Een groep mensen die zichzelf aanmeldt voor een onderzoek hoeft niet representatief te zijn voor de hele groep, ook als het gaat om kenmerken zoals leeftijd, opleiding, sociaal-economische status en dergelijke.

Twee-derde van de volwassenen gaf aan dat KS invloed had op hun relaties met andere mensen. Vooral door de communicatiestoornissen, zowel verbaal als

nonverbaal. Ze voelden zich wat verlegen en introvert. Hun onzekerheid over hun 'mannelijkheid' als tieners en jongvolwassenen kleurde hun volwassen relaties. Sommigen voelden dat ze zich inhielden omdat ze zich altijd 'anders' hadden gevoeld.

Op het gebied van seksualiteit, seksuele voorkeur en genderidentiteit gaf iets minder dan twee-derde aan dat KS hierop van invloed was. Ongeveer 40% gaf aan dat de invloed te verwaarlozen was. Van de mensen die aangaven dat KS gevolgen had op dit terrein, gaf een klein deel aan dat ze homoseksueel waren. De meningen verschilden over de vraag of dit te maken had met hun KS. Onder de ondervraagden waren vier mannen die als vrouw leefden: zij gaven aan moeite te hebben met het gebruikelijke advies om testosteron te gebruiken. Alle vier gebruikten ze liever oestrogeen voor hun gezondheid. Als er sprake was van genderidentiteitsproblemen, dan hadden deze doorgaans te maken met kleine genitalia en vrouwelijke borstvorming.

“Ik zou zeggen dat ik als XXY zorgzamer ben en meer empathisch naar andere mensen dan andere mannen. Mijn vrouw en ik hebben het goed samen en zij heeft niet het gevoel dat ze liever met een XY man was getrouwd nu ze de rust en de zorgzaamheid van mij als man met XXY heeft ervaren.”

“Ik geloof niet dat het invloed heeft gehad op mijn seksualiteit of mijn genderidentiteit. Ik ben een man met alle lichamelijke kenmerken die daarbij horen. Ik lijk wat meer emotioneel dan de meeste andere mannen maar dat zie ik niet als nadeel. Ik vind het een positieve eigenschap.”

“Hoe kun je je seksuele en genderidentiteit los zien van je hele identiteit? Ik ben wie ik ben. Omdat ik er van overtuigd ben dat XXY een grote invloed heeft op wie ik ben, heeft het ook grote invloed op mijn seksualiteit en genderidentiteit. Sinds ik testosteron supplementen krijg, ben ik sterker geneigd mezelf mannelijk te noemen maar wel met wat voorbehouden. Op seksueel gebied voel ik mij soms verward. Maar over het algemeen zie ik mezelf gewoon als man.”

Bij vragen rondom seksualiteit waren er ook veel antwoorden van mannen die duiden op verminderde behoefte aan seksueel contact, of verminderde lichamelijke aantrekkingskracht. Na de diagnose en behandeling met testosteron voelden sommige mannen zich meer volledig 'man' en konden veel beter met hun partner praten over hun seksuele problemen. Ze begonnen te begrijpen waarom het zo verwarrend was toen ze jonger waren en zich 'anders' voelden. Bij de meeste mannen die seksualiteit makkelijker en meer bevredigend vonden na de diagnose, werd het lichamenlijk verlangen naar vrouwen ook groter. Als er sprake was van homoseksualiteit of biseksualiteit, was er een kleine minderheid die hier meer mee worstelden na het starten met de hormoon supplementen.

Een aantal van de ondervraagde mannen verklaarde dat ze zich seksueel en emotioneel 'interseksueel' voelen. Ze gaven aan dat ze zich tussen man en vrouw in voelden, niet alleen in seksualiteit maar ook in hoe ze in het leven staan, in hun relaties met anderen en in hun hobby's en interesses. Medisch gezien betekent het woord 'interseksueel' dat de genitalia niet duidelijk mannelijk of vrouwelijk zijn, en dat is niet het geval bij jongens en mannen met KS. De genitalia zijn bij KS geheel mannelijk. Toch was de vraag wel of niet 'interseksueel' te zijn een onderwerp dat deze mannen veel bezighield. Het doel van mijn vragenlijst was niet om hierover te discussiëren. Ik wilde luisteren naar wat volwassenen met deze aandoening te zeggen hebben; het is belangrijk dat ook zij zich gehoord voelen.

Het vragenlijstonderzoek gaf aan dat er bij sommige volwassenen met KS vragen zijn over seksualiteit en genderidentiteit. Medelevens is hier noodzakelijk voor de volwassenen die hiermee worstelen en oprechte emoties uiten vanwege hun seksualiteit en genderidentiteit. Ouders hopen doorgaans dat hun zoon hier niet mee hoeft te worstelen. Je helpt ze echter niet door het onderwerp te negeren of te ontkennen. Dit is iets waar sommige mannen en jongens mee worstelen. Indien je zoon hier problemen mee heeft als hij opgroeit, is het belangrijk voor hem om ondersteund en gerustgesteld te worden en professionele hulp te zoeken. Ook als het gaat om problemen met seksualiteit en gender identiteit zijn er veel individuele verschillen bij mannen met KS. De overgrote meerderheid van de volwassenen met KS heeft geen

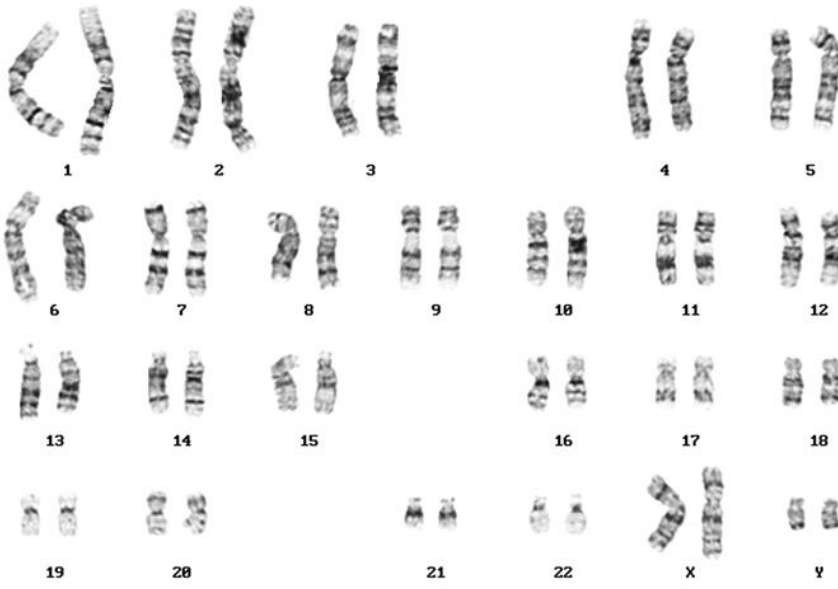
problemen rond genderidentiteit of seksualiteit, maar er zijn enkele volwassenen bij wie dit wel een aandachtspunt is.

48,XXYY, 48, XXXY en 49,XXXXY

Ongeveer 10 procent van de jongens en mannen met extra X chromosomen heeft een meer zeldzame 'variant' (48,XXYY, 48, XXXY en 49,XXXXY) in plaats van het veel vaker voorkomende 47,XXY. Deze mannen en jongens hebben 48 of 49 chromosomen in plaats van 47. De varianten met vier geslachtschromosomen in plaats van het gebruikelijke paar bestaande uit X en Y worden ook wel Tetrasomie XY genoemd en die met vijf wordt Pentasomie XY genoemd. Over het algemeen zullen de mannen en jongens met een variant meer en ernstiger problemen hebben op lichamelijk gebied en met leren en gedrag. Naar schatting leidt elk extra X chromosoom tot een gemiddelde verlaging van het IQ met ongeveer 15 punten. De variatie tussen mensen is ook bij deze vorm groot. Jongens met een zeldzame 'variant' hebben meer kans om gediagnosticeerd te worden. Zij hebben vaak uiterlijke kenmerken die voor een kinderarts reden zijn om chromosomenonderzoek te laten doen. Ook hebben ze vaak ernstiger vertraging in hun ontwikkeling, onder andere op gebied van de taalontwikkeling, in vergelijking met 47,XXY.

Volwassenen met een 'variant' hebben vaak baat bij ondersteuning door organisaties en professionals die werken met mensen met leerproblemen of een lichte verstandelijke beperking. Ze zijn vaak in staat om parttime te werken en veel wonen zelfstandig in een appartement met ambulante begeleiding. Omdat veel jongens en mannen met een 'variant' over het algemeen wat passief zijn (en bereid zijn om koste wat kost vrienden te worden met anderen) is het belangrijk dat er voldoende toezicht is. Dat voorkomt dat anderen financieel of anderszins misbruik van hen maken. Mannen met een 'variant' hebben alle medische risico's die ook bij KS horen, zoals osteoporose, diabetes, risico op borstkanker en auto-immuunziekten. De medische begeleiding bestaat uit regelmatige controle door een arts die op de hoogte is van deze risico's, evenals preventief onderzoek naar mogelijke complicaties. Veel hebben begeleiding nodig, gericht op een gezonde manier van eten en bewegen om problemen zoals overgewicht en osteoporose te voorkomen. De meest voorkomende variant is 48,XXYY. Deze variant gaat gepaard met specifieke fysieke en psychische kenmerken. Er is echter ook een grote overlap met 47,XXY zoals

grote lichaamslengte, onvoldoende functioneren van de testikels, vertraagde taalontwikkeling en leerproblemen.



Een karyogram waarop het 48,XXYY chromosomaal patroon zichtbaar is.

Hoewel mannen met XXYY een lager IQ hebben dan gemiddeld, voldoet maar één derde aan het criterium voor verstandelijke beperking, oftewel een IQ lager dan 70. Leerproblemen komen wel heel vaak voor en gaan vaak samen met ADHD, wat gediagnosticeerd wordt bij 70% van deze groep.

Autismespectrumstoornissen komen voor bij 28% van de kinderen en volwassenen.

Mannen met XXYY zijn meestal lang en hun gemiddelde lengte is groter dan bij mannen met 47,XXY. Vaak zijn er kleine afwijkingen in het gezicht zoals ronde oogplooien, ogen die wat verder uit elkaar staan, een opvallende neusbrug en soms een afwijkende vorm van de oren. Sommigen hebben vooruitstekende tanden of hun boven- en onderkaak sluit niet goed op elkaar aan (malocclusie)

waarvoor behandeling door de orthodontist nodig is. Daarbij gaven veel ouders aan dat hun zoon zeer dun glazuur had en vroeg en ernstig last hadden van tandbederf.

Andere lichamelijke problemen komen ook vaker voor en zijn doorgaans ernstiger bij jongens en mannen met XXYY, in vergelijking met XXY. Bijna de helft van de mensen uit onze vragenlijst had radio-ulnaire synostose waardoor de ellebogen niet goed kunnen strekken. Clinodactylie, een gebogen pink, komt ook vaker voor bij XXYY dan bij XXY. Een substantieel aantal heeft een hypospadie (uitgang van de plasbuis is niet aan het uiteinde van de penis maar aan de boven- of onderkant), niet-ingedaalde testikels, of een micropenis (afwijkend kleine penis). Hartproblemen komen voor bij 15-20 procent. Een aantal jongens en mannen heeft ook last van longproblemen zoals astma en herhaalde longontstekingen, mogelijk als gevolg van een lage spierspanning en gerelateerde problemen in het openhouden van de longen, met name bij kinderen. Tremoren (trillende handen) komen ook vaker voor en in ernstiger mate, met name bij hen die boven de 20 jaar zijn.

“Hij leeft met andere mensen mee en doet graag anderen een plezier. Ik blijf me erover verbazen hoe hij dingen voor elkaar krijgt, ook al dacht ik aanvankelijk dat het voor hem zeer moeilijk zou zijn om iets in het leven te bereiken.”

“Mijn zoon is zorgzaam, een geweldige kunstenaar en een bijzonder goede kok. Vanavond gaat hij voor het hele gezin koken. Dat doet hij helemaal zelf en ik weet zeker dat het heerlijk zal smaken.”

“Het is voor hem moeilijk om te leren op basis van wat anderen vertellen of zeggen, maar hij leert goed door te lezen en dingen te bekijken. Wij doen dus heel erg ons best om hem goed te leren lezen. Hij is geïnteresseerd in de natuur, buitensporten en handenarbeid. Hoewel zijn fijne motoriek niet zo heel goed is, heeft hij plezier in metaalbewerking en houtbewerking. Hij wordt steeds handiger in klusjes in en om het huis.”

Hoewel er berichten zijn over jongens en mannen met XYY die agressief zijn, is dit niet kenmerkend voor deze groep. De meeste jongens en mannen zijn prettig in de omgang en een beetje verlegen. Ze kunnen een lage frustratietolerantie hebben of impulsief zijn. Veel van hen hebben ook last van angst. Ze vinden het fijn als hun wereld ordelijk is en kunnen overstuur raken als er plotselinge onverwachte veranderingen zijn. Ze hebben vaak moeite om hun gedrag te reguleren en kunnen snel kwaad worden, vooral als ze gepest worden. Omdat hun intellectueel niveau veelal op de grens zit van laag-normaal en licht beperkt, gaan jongens met XYY vaak naar regulier onderwijs met extra ondersteuning. Meestal zitten ze niet in een beschermde omgeving en daardoor komen ze in contact met alle gebruikelijke spanningen in het omgaan met andere leerlingen. Hun emotionele onrijpheid kan het lastig maken om te voldoen aan alle eisen die school of werk aan hen stelt op sociaal gebied. Driftbuien als uiting van frustratie zijn echter veel waarschijnlijker dan bedoelde fysieke agressie. Stemmingsstoornissen komen vrij veel voor. Bij een deel van hen is er een combinatie van medicijnen nodig om dit te beheersen, zoals antidepressiva, medicatie tegen angst, stemming stabiliserende medicijnen en antipsychotica. Sommige volwassenen zijn gediagnosticeerd met een bipolaire stoornis, maar de meesten hebben minder ernstige stemmingswisselingen.

Jongens met XYY kunnen baat hebben bij een combinatie van logopedie, fysiotherapie en ergotherapie om hun communicatievaardigheden te vergroten en om hun grove en fijne motoriek te stimuleren. Concentratieproblemen kunnen verbeteren door het gebruik van medicijnen die ook worden voorgeschreven bij mensen met ADHD, en door aanpassingen in de omgeving aan te brengen zoals een kleinere klas. Een kleine, goed georganiseerde klas kan ook helpen bij angstproblemen.

Ouders die de vragenlijst invulden waren heel stellig dat pesten tegen elke prijs voorkomen moet worden. Pesten zorgde voor enorme angst bij hun zonen, zodanig dat ze te bang waren om naar school te gaan en ook thuis problemen kregen. Zelfs kinderen die geen diagnose hebben binnen het autisme spectrum kunnen baat hebben bij therapie die ontwikkeld is voor kinderen met autismespectrumstoornissen. De trainingen waarin gebruik gemaakt wordt van concrete scripts en rollenspellen werken vaak erg goed voor deze kinderen. Naast het uitbreiden van hun woordenschat kan logopedie helpen om zich

effectiever verbaal te uiten in moeilijke sociale situaties zodat een uitbarsting kan worden voorkomen.

Sommige artsen zijn terughoudend met het voorschrijven van testosteron aan tieners en volwassenen met XXY. Ze zijn bang dat dit het risico op agressief gedrag verhoogd [Noot: testosteron kan zorgen voor een verhoogde 'drive', waardoor de impulsen worden versterkt. Als de regulatie dan zwak is kan er eerder een uitbarsting zijn bij bijvoorbeeld frustratie]. Testosteron heeft bij mannen met XXY echter dezelfde lichamelijke effecten als bij mannen met XY. Vaak verbetert het de botdichtheid, vermindert het angst en depressie en vergroot het uithoudingsvermogen en spiermassa. Bij mannen met XXY die onvoldoende hormonen aanmaken, is het een noodzakelijk medicijn en bij de juiste dosering en begeleiding zal het naar alle waarschijnlijkheid geen agressief gedrag in de hand werken. De meeste mannen met XXY komen in aanmerking voor een arbeidsongeschiktheidsuitkering. In de vragenlijst deed de helft van de mannen parttime ongeschoold werk als hovenier, schoonmaker of in een restaurant. Veel ouders gaven aan zich zorgen te maken over het benodigde toezicht en de ondersteuning voor hun volwassen zonen, zelfs al zij gedeeltelijk zelfstandig of geheel zelfstandig woonden.

“Mijn grootste zorg is of hij zich zonder mij zal kunnen redden, in een woongroep of op een andere manier. Ik maak me altijd zorgen om zijn veiligheid omdat hij nogal naïef is en vreemden zomaar vertrouwt. Op dit moment is onze zoon bij ons meeverzekerd. Als we met pensioen gaan wordt dat misschien een probleem. Hij woont nu bij ons thuis en zou gedeeltelijk zelfstandig kunnen wonen maar heeft daar geen geld voor.”

Hoewel de overheid soms voor een vangnet zorgt voor mensen die een lichte verstandelijke beperking hebben, zijn er ook plekken waar je een duidelijke verstandelijke beperking moet hebben of ernstige onbehandelbare psychische problematiek om hulp te kunnen krijgen. Veel mannen met XXY hebben dat geen van beide.

Het XXY Project, opgericht in 1998 in de Verenigde Staten, geeft ouders informatie over effectieve behandelingen, geeft advies bij het opstellen van een

goed ondersteuningsplan voor school en steunt ouders bij het vinden van werk en woonmogelijkheden voor hun zoon. Ze organiseren ook een jaarlijks symposium voor gezinnen. Voor meer informatie zie www.xxyysyndrome.org. Bij de **48,XXXY** variant zijn er vaak ook uiterlijke kernmerken, en kan er ook sprake zijn van kleine afwijkingen in het gezicht zoals ronde oogplooien, ogen die wat verder uit elkaar staan, een overbeet en kleine afwijkingen aan de vorm van de oren. Sommige mannen zijn lang, en de armen en benen zijn vaak naar verhouding lang. Een verstandelijke beperking komt veel voor, met een IQ tussen de 40 en 60 punten. De meeste hebben als peuter een flinke achterstand in de taalontwikkeling en een vertraagde motorische ontwikkeling. Bij veel zijn er gedurende heel het leven problemen in de coördinatie, fijne motoriek en spreekvaardigheid. Mannen met XXXY hebben vaak onderontwikkelde genitaliën en maken te weinig geslachtshormonen aan zodat ze testosteron supplementen nodig hebben.

Jongens en mannen met XXXY zijn vaak verlegen en stil. Logopedie helpt om hun woordenschat te vergroten en hun sociale vaardigheid te versterken. Het gebruik van scripts en rollenspellen met voorbeeldzinnen is ook effectief om te leren sociale interacties soepeler te laten verlopen. Veel jongens en mannen ervaren problemen met concentreren en rapporteren een neiging tot depressie. Jongens zijn vaak onrijp voor hun kalenderleeftijd en dat blijft bij veel van hen ook zo in volwassenheid.

“Als zus ben ik mantelzorger voor mijn broer. Onze ouders zijn inmiddels overleden. Toen mijn moeder hoorde van de verstandelijke beperking van mijn broer werd haar aangeraden om hem in een instelling te plaatsen. Hij zou ‘nooit leren lopen of praten’. Vreemd genoeg werd de diagnose XXXY pas jaren later gesteld. In plaats daarvan startte mijn moeder zelf een school voor kinderen met een verstandelijke beperking. Mijn broer heeft zeer zeker leren lopen en hij praat nogal veel! Hij heeft nu botontkalking maar als kind presteerde hij goed met hardlopen bij de Special Olympics. Hij woont in een woongroep dichtbij en elk weekend is hij bij ons thuis.”

“Opgevoed als ‘een jongen met een verstandelijke beperking’ heb ik niets geleerd. Toen kwam ik erachter dat ik XXXY heb. Via internet kwam ik in contact met andere mensen met XXXY. Nu ben ik niet meer alleen. Ik ben niet zo stom als mijn ouders dachten. Ik vind het heel erg dat internet er nog niet was toen ik op het speciaal onderwijs zat.”

De meest ernstige bekende ‘variant’ is 49,XXXXY. Veel van deze kinderen worden als pasgeborene gediagnosticeerd omdat ze duidelijke uiterlijke kenmerken hebben. Ronde oogplooien, ogen die wat verder uit elkaar staan, een brede neus en laagstaande oren met afwijkende vorm komen veel voor. Soms is er een gespleten verhemelte. De nek kan breed en kort zijn. Ze kunnen microcefalie hebben; een verkleind hoofd met te kleine hersenen. Hartafwijkingen komen voor bij 15-20% in deze groep. Veel hebben een korte lichaamslengte. Ook afwijkingen in het skelet komen voor zoals radio-ulnaire synostose (samengroeien van de twee botten in de onderarm waardoor de ellebogen niet volledig gestrekt kunnen worden) en overbeweeglijke gewrichten. De genitalia zijn bijna altijd onderontwikkeld. Kinderen met 49,XXXXY zijn vaak klein bij de geboorte en ze hebben doorgaans een lage spierspanning. De taalontwikkeling en de motorische ontwikkeling zijn sterk vertraagd. Hun IQ is doorgaans tussen de 20 en 60 punten; veel hebben een ernstige verstandelijke beperking. Taalbegrip is vaak iets beter dan taalproductie (praten). Sommige kinderen en volwassenen leren nooit spreken en maken gebruik van alternatieve manieren van communiceren zoals een pictogrammenbord.

Als de taalontwikkeling ernstig verstoord is, zou mijn advies zijn om al vrij snel te starten met gebarentaal, omdat dit de communicatie kan bevorderen. Ik adviseer ouders verder om zo veel mogelijk te leren over de diagnose van het kind, en informatie over dyspraxie en apraxie (waarbij er problemen zijn in de aansturing van de spraakspieren) op te zoeken. Het is belangrijk dat ouders goed voor de belangen van hun kind opkomen bij artsen, therapeuten en leerkrachten. Het kan helpen om zo snel mogelijk met klinische professionals in kaart te brengen wat de sterke en zwakke kanten van het kind zijn. Veel ouders vinden het prettig om contact te hebben met andere gezinnen om ervaringen en kennis te delen. Dat heeft ons ook enorm geholpen.

Kinderen en volwassenen met 49,XXXXY zijn meestal wat stil en verlegen, en doorgaans prettig in de omgang. Veel van hen kunnen snel geïrriteerd raken en een driftbui ontwikkelen. Een lage frustratietolerantie komt vaak voor, en gepaard met het moeilijk kunnen verdragen van afwijkingen op een routine, net als mensen met een Autismespectrumstoornis. Sommige van hen hebben een diagnose binnen het autisme spectrum vanwege hun gedrag en de sensorische verwerkingsproblemen die leiden tot vergelijkbare verschijnselen zoals flapperen met de handen en repetitief (zich steeds herhalend) gedrag.

“Wat ik het meest bewonder is zijn vastbeslotenheid, zijn gevoel voor humor en zijn bereidheid om te delen. Hij doet alles wat zijn oudere broer doet. Hij heeft een geweldig geheugen en helpt me soms herinneren als ik iets vergeet. Onze zoon werkt op een sociale werkplaats en vindt het fijn om bij zijn vrienden te zijn.”

“Hij houdt van muziek en zwemmen en hij is handig met computers en computerspelletjes. Hij heeft een prettig en vriendelijk karakter. Echt een plezier om hem in ons gezin te hebben.”

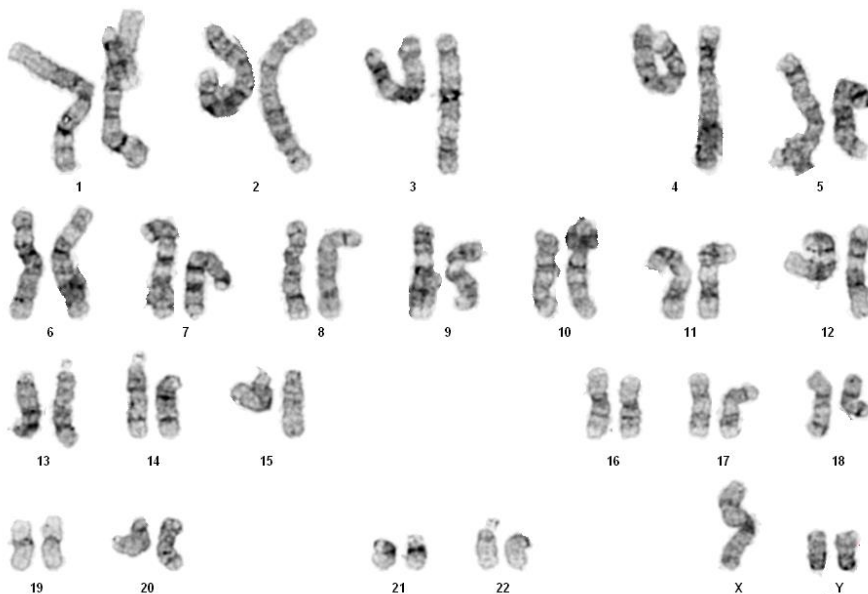
Tieners en volwassenen met 49,XXXXY kunnen baat hebben bij extra testosteron. Het helpt echter niet altijd en kan in sommige gevallen leiden tot ongeremd seksueel gedrag. Het moet daarom toegediend worden onder begeleiding van een ervaren endocrinoloog, eventueel aangevuld met begeleiding door een psycholoog of pedagoog, en het is belangrijk dat de dosering goed gemonitord wordt. Volwassenen met 49,XXXXY hebben doorgaans een beschermde woonomgeving nodig. Soms is er een plan van aanpak nodig om driftbuien te verminderen en een enkele keer is medicatie nodig om het gedrag in goede banen te leiden. Sommigen kunnen werken in een omgeving met veel structuur en toezicht. Ook deze ‘variant’ laat grote individuele verschillen zien in het niveau van functioneren. Sommigen kunnen zelfstandig naar hun werk reizen en anderen hebben permanente begeleiding en toezicht nodig.

Overige varianten

Er bestaan ook zeer zeldzame 'varianten', zoals 48,XYYY, 49,XYYYY en 49,XXYYY. Het aantal bekende gevallen van deze varianten is te klein om er iets algemeen over te zeggen, maar hoe meer Y chromosomen extra hoe ernstiger de verstandelijke en lichamelijke beperkingen. XYYYY werd vroeger beschouwd als een apart syndroom. Het beeld doet meer denken aan de ernstiger aangedane mannen met XYY dan op mannen met XXY.

47,XYY

Soms denken mensen dat 47,XYY een variant is van het Klinefelter syndroom, maar dat is een misverstand. Het is een aparte aandoening waarbij maar zelden sprake is van te weinig geslachtshormonen en onvruchtbaarheid zoals bij KS. Soms wordt het Jacobs syndroom genoemd. Naar schatting heeft 1 op 1000 mannen het XYY chromosomaal patroon. Zowel bij pasgeboren jongetjes als bij oudere kinderen en volwassenen is er zelden iets opvallends te zien, behalve hun grote lichaamslengte. Het extra Y chromosoom is in alle gevallen van de vader afkomstig. Dat kan gebeuren bij de aanmaak van de zaadcellen, als de chromosomen in de delende cellen niet goed splitsen, of na de bevruchting. Het risico op XXY wordt niet groter naar mate de vader ouder wordt. Mozaïek XYY komt voor, waarbij 46,XY/47,XYY het vaakst gezien wordt. Het functioneren van jongens en mannen met XYY is variabel, en varieert van nauwelijks klachten of problemen tot forse taalstoornissen en sociaal-emotionele problemen.



Een karyogram waarop het 47,XYY chromosomaal patroon te zien is.

De diagnose wordt vaak gesteld vanwege een taalachterstand, problemen in de sociaal-emotionele ontwikkeling, of andere ontwikkelingsproblemen. Soms wordt de diagnose prenataal gesteld. Naar schatting 12% van de mannen met 47,XYY krijgt ooit in zijn leven de diagnose, tegen naar schatting 30% van de mannen met KS. Dat komt doordat XYY zelden invloed heeft op de puberteit of de vruchtbaarheid, kenmerken die bij jongens met KS vaak leiden tot de genetische diagnose. Jongens met XYY komen meestal normaal in de puberteit. Er is een klein aantal bij wie het niet vanzelf gaat en die testosteron supplementen nodig hebben. Zoals bij de meeste SCA is er geen misvorming of ander duidelijk lichamelijk teken dat kinderartsen of andere professionals op het spoor zou kunnen zetten van een genetische aandoening.

“De peuterspeelzaal van mijn zoon deed een ontwikkelingsscreening toen hij 2,5 jaar was. Op basis hiervan werd een vroeginterventie programma opgestart, nog voordat wij wisten dat hij 47,XYY heeft. Hij had ook fysiotherapie en ergotherapie nodig vanwege zijn motorische ontwikkelingsachterstand en lage spierspanning. Aanvankelijk werd hij geclassificeerd als kind met een taalontwikkelingsstoornis. Pas toen hij 5 jaar was werd de diagnose 47,XYY gesteld.”

“De grote verschillen in vaardigheden binnen de groep van kinderen met SCA moet benadrukt worden. Elk kind moet als individu benaderd worden. We zijn vooraf gewaarschuwd voor de gedragsproblemen bij XYY jongens, maar onze zoon heeft daar geen last van. Hij is lief en beleefd en andere kinderen in zijn klas mogen hem graag. Hij heeft zelden problemen op school. Als er eens iets gebeurt dan is het dat hij zijn huiswerk vergeet en niet dat hij zich misdraagt.”

‘Hij is beleefd, bedachtzaam en helpt graag anderen die het moeilijk hebben. Op school blinkt hij uit in wiskunde, natuurkunde en lezen. Hij is populair onder leerlingen en leraren. Als moeder vind ik zijn gevoeligheid en zijn voorzichtigheid heel fijn. “

De type symptomen en klachten die geassocieerd zijn met XYY lijken erg op de symptomen die bij KS gezien worden. Dan gaat het om een vertraagde taalontwikkeling, lage spierspanning, problemen met de motorische ontwikkeling, concentratieproblemen, leerproblemen en sociaal-emotionele problemen. Er zijn echter ook subtiele maar belangrijke verschillen. We weten lang niet zoveel over XYY als over KS omdat in sommige van de bekende onderzoeken waarin een groep kinderen langdurig gevolgd werd, de groep jongens met XYY niet groot genoeg was. Dr. Judith Ross en andere onderzoekers deden kortgeleden een onderzoek waarbij ze deze jongens uitgebreid onderzochten op psychologisch en motorisch gebied. Daardoor zijn er nu veel meer gegevens en vergelijkingen tussen jongens met XXY en XYY. Over het geheel genomen was het IQ van jongens met XYY in deze studie niet verlaagd in vergelijking met broers en zussen. Het verbale IQ is vaak wel wat lager dan het performale IQ. Jongens met XYY hadden een wat vertraagde taalontwikkeling en hadden moeite met het vinden van woorden, snelheid van taalverwerking, verbaal geheugen, en mondelinge en schriftelijke uitdrukingsvaardigheid. Het taalbegrip is meestal iets beter dan de taalproductie (spreken, schrijven). Het begrijpen van wat er overgebracht wordt blijft soms wel lastig, omdat jongens vaak problemen hebben met het begrijpen van figuratieve taal of metaforen, en begrijpen van wat langere complexe zinnen. Kinderen met XYY kunnen ook problemen ondervinden met het richten en vasthouden van hun aandacht: veel zijn makkelijk afgeleid en hebben moeite om hun aandacht te verleggen van het één naar het ander.

Coördinatieproblemen kunnen zich voordoen en hebben dan vaak gevolgen voor het leren schrijven. Sommige baby's en kinderen hebben een lage spierspanning waardoor de motorische mijlpalen wat verlaat zijn; ze gaan vaak later zitten, kruipen en lopen. Een lage spierspanning en motorische problemen kwamen voor bij tweederde van de kinderen in ons vragenlijstonderzoek, tremoren en tics bij 25%, epilepsie bij 12%. Van de kinderen met XYY had 53% ADHD en 45 % angstproblemen. Net als bij andere SCA, kwam ernstig tandbederf vaak voor. Het lijkt erop dat SCA de samenstelling van het glazuur verandert waardoor het minder goed bestand is tegen tandbederf.

Als jongens met XYY en jongens met XXY met elkaar vergeleken worden, hebben de jongens met XYY vaak ernstiger taalstoornissen dan jongens met

XXY. Jongens met XYY hadden ook wat meer problemen met leren lezen. Daarentegen deden veel jongens met XYY het beter op gebied van de motoriek, zoals kracht, snelheid en coördinatie. Over het geheel genomen hebben de kinderen met XYY dezelfde ondersteuning nodig voor hun taalontwikkeling, motoriek en sociale vaardigheden als de jongens met XXY en de meisjes met XXX. Ze hebben veel ruimte nodig om hun fijne en grove motoriek te oefenen zonder dat het een wedstrijd wordt. Voorlezen helpt de kinderen om hun woordenschat te ontwikkelen en op een andere manier veel over taal te leren. Minder DVD's of TV kijken, en méér puzzelen, muziek maken, koken en buiten spelen helpt de jongens om vaardigheden te ontwikkelen en gevoelens van trots en succes te ervaren die moeilijker te halen zijn uit het leren en het sociale functioneren.

Het kan voor ouders van een jongen met 47,XYY nuttig zijn om de eerdere hoofdstukken over 47,XXY jongens lezen, behalve de hoofdstukken over hormoonbehandelingen en problemen met de puberteit. De vroege ontwikkeling en de sociaal-emotionele problemen waar ze mee te maken kunnen krijgen zijn vaak vergelijkbaar en de aanpak is vrijwel identiek. Problemen met de puberteitsontwikkeling komen zelden voor bij XYY jongens maar als ze zich voordoen en de jongen heeft testosteron nodig dan geeft het hoofdstuk over XXY waarin de puberteit en testosteronbehandeling besproken wordt, goede achtergrondinformatie voor ouders en zoon.

Als een kind met XYY ontwikkelingsproblemen heeft, is het belangrijk dat hij de mogelijkheid heeft om in een veilige omgeving met andere kinderen en volwassenen om te leren gaan. Ergens waar hij niet gepest wordt of slecht behandeld wordt omdat hij anders is. Hij moet erop kunnen vertrouwen dat zijn familie hem steunt en accepteert. Het loont de moeite om groepen te zoeken waar hij in een ontspannen sfeer mee kan doen aan activiteiten. Denk aan school, clubjes, jongerenwerk, organisaties voor mensen met een beperking of in de kerk. Een sociale vaardigheidstraining kan hem helpen als hij het moeilijk vindt om zich op een goede manier te uiten of om de subtiele sociale signalen van anderen goed op te pikken.

Vroeginterventie is erg belangrijk voor deze kinderen, met name omdat veel jongens problemen in de taalontwikkeling hebben. Voor ouders van kinderen met andere gedragsproblemen of motorische problemen was het weleens lastig

om fysiotherapie of ergotherapie te krijgen, omdat deze problemen veel subtieler waren dan de taalproblemen. De meeste professionals hebben onvoldoende kennis over de gevolgen van XYY voor de ontwikkeling. Daarom is het vaak moeilijk om hulp te krijgen zelfs als een kind al tijdens de zwangerschap of kort na de geboorte gediagnosticeerd is. Ouders worden hierdoor vaak voor de taak gesteld om zelf kennis te verzamelen.

Van de jongens met XYY die naar een kliniek verwezen werden voor een diagnostisch onderzoek op basis van ontwikkelingsproblemen, voldeed bijna 30% aan de criteria voor een Autismespectrumstoornis (ASS), meestal een milde vorm. Er zijn individuele beschrijvingen van jongens die nooit hebben leren spreken, maar dat gebeurt zelden. Van de 62 mannen en jongens met XYY in het vragenlijstonderzoek hadden er 20 een vorm van ASS, waarvan een paar een ernstige vorm. Pas de afgelopen jaren is het verband gelegd tussen autisme en XYY of één van de andere SCA. Meestal gaat het om de mildere vormen van ASS en niet om het 'klassiek autisme'.

Het is belangrijk dat ouders van baby's en jonge kinderen met 47,XYY met hun kinderarts praten over het risico op het ontwikkelen van ASS. Met dit risico in het achterhoofd, kan er regelmatig gecontroleerd worden hoe de ontwikkeling verloopt. Als geconstateerd wordt dat een jongen met XYY achter gaat lopen in zijn ontwikkeling, dan is het belangrijk om direct op zoek te gaan naar vroeginterventie, zodat hij zo min mogelijk last krijgt van ASS symptomen.

“Rollenspellen, communicatie-hulpmiddelen, een gestructureerde aanpak van het gedrag, en visuele hulpmiddelen zoals kalenders en een bord met de dagindeling, hebben ons erg geholpen. De structuur van ABA is heel goed om schoolse vaardigheden aan te leren.”

‘Applied Behavior Analysis’ therapie (ABA, toegepaste gedragsanalyse therapie) is een goed onderzochte methode voor het werken met kinderen en volwassenen met ASS en andere ontwikkelingsstoornissen. Een vroeginterventieprogramma dat gebruik maakt van ABA technieken kan kinderen met ASS helpen om taal te verwerven en adequaat sociaal gedrag te stimuleren. Veel van de ouders van kinderen die XYY hebben in combinatie met

ASS waren erg tevreden over het gebruik van ABA om hun kinderen te helpen om zich zo goed mogelijk te ontwikkelen.

Als het gaat om de basisschoolleeftijd blijven de zorgen met betrekking tot de taalontwikkeling vaak aanwezig, waarbij aanvullend ook zorgen worden gerapporteerd over lezen, spellen en schrijven. Ouders zien vaak problemen met sociale vaardigheden die samenhangen met communicatieproblemen en sociaal-emotionele 'onrijpheid'. Ouders geven aan dat naarmate het schoolwerk ingewikkelder wordt en de aanwijzingen van de leraren meer complex, hun zonen meer moeite hebben om alle onderdelen van de instructies goed te begrijpen waardoor ze moeite hebben om voor toetsen te slagen. De basisschool is ook het moment dat ADHD en impulsiviteit een probleem kunnen worden.

"Onze zoon kreeg op school uiteindelijk een volledig individueel programma. Zijn leraar van groep 5 was de eerste die begon over chromosoomonderzoek. Op 13 jarige leeftijd werd onze zoon gediagnosticeerd. De school heeft zich actief opgesteld om meer te leren over zijn aandoening, en te bekijken welke aanpassingen nodig waren om zijn leerproces te ondersteunen."

"Mijn zoon is gelukkig en hij heeft zelfvertrouwen. Hij is heel sociaal en grappig en vermaakt graag anderen. Als hij iets niet begrijpt op school klapt hij dicht. Als er iemand naast hem komt zitten en hem één op één aandacht geeft, dan kan hij wel goed zijn aandacht bij zijn taken houden, begrijpen wat er bedoeld wordt, en het zich eigen maken."

Kinderen met XYY zijn vaak van gemiddelde lengte of ietsje langer in de baby-, peuter-, en kleutertijd. Tussen 6 en 9 jaar beginnen ze harder te groeien en in de puberteit worden ze vaak erg lang. De meesten hebben een lengte boven het 75^{ste} percentiel. Dat kan een nadeel zijn voor jongens die leerproblemen hebben en sociaal-emotioneel wat onrijp zijn. Hun lange lengte en hun uiterlijk maakt dat ze er ouder uitzien dan ze zijn. Tegelijkertijd kan hun 'sociaal-emotionele leeftijd' jonger zijn dan hun kalenderleeftijd. Dit is iets dat mogelijk

expliciet onder de aandacht gebracht moet worden op school, met het doel realistischer verwachtingen over gedrag en zijn schoolprestaties te scheppen. Het is belangrijk om aan te geven dat veel jongens met XYY relatief weinig problemen hebben op school, vooral op de basisschool. Bijna 30 procent heeft geen enkele speciale ondersteuning nodig. Veel vinden een vaste baan of doen een vervolgopleiding na de middelbare school. Van de jongens uit het vragenlijstonderzoek had 30% een vorm van ASS, meestal een milde vorm. Een flink aantal werd behandeld voor ADHD en had last van impulsiviteit of andere gedragsproblemen.

“Ik maak me zorgen over het gebrek aan sociale vaardigheden van mijn zoon. Ik vraag me af of hij dusdanig controle zal krijgen over zijn emoties en zijn reacties op situaties dat hij een baan kan vinden en houden, en een levenspartner. Ik hou er rekening mee dat hij misschien heel lang thuis blijft wonen en een niet te veeleisende baan heeft en thuis meehelpt. Dat zou een oplossing kunnen zijn.”

Op dit moment is er zo weinig onderzoek gedaan naar XYY dat we alleen heel algemene verklaringen hebben waarom mensen met XYY onderling zo enorm verschillen. In tegenstelling tot SCA met extra X chromosomen, waarbij veel van het extra chromosomenmateriaal geïnactiveerd wordt, blijft bij een extra Y het gehele chromosoom actief. Daardoor veronderstellen we dat de zichtbare kenmerken naar alle waarschijnlijkheid veroorzaakt worden door de dubbele dosis van genen op het Y chromosoom. We weten niet waarom sommige personen er zo veel meer last van hebben dan anderen.

Een heel klein aantal jongens en mannen met XYY maken niet genoeg testosteron aan om normaal door de puberteit te komen, of ze maken als volwassene te weinig aan. Deze mensen hebben testosteronsuppletie nodig. We weten ook weinig over de oorzaak hiervan.

Ongeveer 40% van de tieners met XYY heeft veel last van acne, met ontstekingen en littekenvorming. Het is goed als ouders zich hiervan bewust zijn en hun zoon zo nodig door laten verwijzen naar een dermatoloog die dit op een effectieve manier kan behandelen.

Mannen met XYY zijn meestal normaal vruchtbaar. De kans op een zaadcel met een extra chromosoom is zeer klein. Mannen die vader willen worden doen er wellicht toch goed aan naar een geneticus te gaan om de kans op aneuploidie bij hun nakomelingen te bespreken.

Mannen met XYY lijken medisch gezien weinig extra risico's te lopen, hoewel de kans op een psychische aandoening iets verhoogd lijkt. Met name angst, depressie en verslaving lijkt vaker voor te komen. Mogelijk is er ook een iets verhoogde kans op psychoses en bipolaire stoornis.

In het vragenlijstonderzoek was 46% voor de geboorte gediagnosticeerd. We konden een aantal ouders vragen wat hun voor de geboorte verteld was door de genetici en gynaecologen. Over het algemeen werd aangegeven dat hun zoon lang zou zijn en misschien wat leerproblemen zou hebben. Veel ouders werd verteld dat XYY de minste problemen geeft van alle SCA. Sommige professionals noemden studies die 'crimineel gedrag' voorspelden en wezen op de mogelijkheid om de zwangerschap af te breken. Anderen gaven meer achtergrondinformatie en wezen erop dat die onderzoeken slecht uitgevoerd waren en achterhaald. Een aantal ouders werd verteld dat ze nooit de diagnose aan anderen moesten vertellen vanwege het verband tussen XYY en criminele neigingen. Weinigen werden geïnformeerd over de mate waarin hun zoon een ontwikkelingsachterstand zou kunnen hebben of de verhoogde kans op angst en depressies.

Er zijn relatief weinig onderzoeken gedaan naar kinderen met XYY en bijna geen waarbij de kinderen gevolgd werden tot ze volwassen waren. Eén studie werd speciaal gedaan om de vraag te beantwoorden of jongens met KS en jongens met XYY meer kans lopen om crimineel gedrag te ontwikkelen dan hun leeftijdsgenoten. De deelnemers aan de studie waren 'willekeurige' kinderen die opgespoord waren bij een onderzoek onder alle pasgeborenen in Schotland. Zo werd voorkomen dat kinderen geselecteerd werden die een diagnose kregen omdat ze toch al problemen hadden met hun ontwikkeling of met hun gedrag. Uit de studie bleek dat jongens met XYY, vooral de jongens met een lager IQ, iets meer kans hadden op antisociaal gedrag dan jongens met KS of zonder SCA. Antisociaal gedrag was bijvoorbeeld vandalisme en kleine diefstallen. Nooit geweldsmisdrijven zoals berovingen of het aanvallen van mensen. We weten dat jongens met XYY vaker ADHD hebben en een laag zelfbeeld, dat veelal

samenhangt met hun leerproblemen en gebrek aan sociale vaardigheden. Dit kan ertoe leiden dat tieners en jongvolwassenen zich gaan afreageren maar er is geen enkel verband met ernstig en gewelddadig crimineel gedrag. De enige deelnemer aan de studie die veroordeeld werd vanwege gewelddadig gedrag met een vuurwapen, was een controleproefpersoon met XY. Geen van de XYY en XXY mannen werd veroordeeld voor iets anders dan kleine diefstallen, vandalisme waaronder graffiti, openbare dronkenschap en ander relatief kleine overtredingen.

Het vragenlijstonderzoek liet zien dat er een enorme variatie in vaardigheden en niveau van functioneren is bij XYY. Beroepen onder volwassenen varieerden van accountant, administratief medewerker, technicus, vrachtwagenchauffeur, medewerker plantsoenendienst. Een enkeling is ernstig beperkt door bijvoorbeeld ernstige vormen van ASS. Tweederde had een middelbareschooldiploma. Voor ondersteuning vanuit de overheid kwam 37% in aanmerking. Maar 3 mannen met XYY vulden de vragenlijst zelf in. Vanwege dit kleine aantal is het onmogelijk om conclusies te trekken over hun eigen ervaringen.

Voor de meeste mannen met XYY zijn er waarschijnlijk in meerdere of mindere mate zorgen over hun functioneren op school, op het werk en over problemen op sociaal en emotioneel gebied. Zelfs voor jongens die het op school relatief goed doen, kan de overgang naar volwassenheid lastig zijn. Een jongen moet dan vaak hard aan de slag om zelfstandig te kunnen worden. De hoofdstukken over psychosociale problemen, school en de overgang naar volwassenheid, welke volgen na de beschrijvingen van de verschillende SCA, geven meer specifieke informatie over hoe daarmee om te gaan.

Trisomie X (47,XXX), Tetrasomie X en Pentasomie X

De aneuploidieën (wat verwijst naar een afwijkend aantal) van de geslachtschromosomen die bij vrouwen en meisjes voorkomen zijn Trisomie X, Tetrasomie X en Pentasomie X. Trisomie X, ook wel 47,XXX of Triple X syndroom genoemd, komt het meeste voor. De varianten hiervan zijn 48,XXXX (Tetrasomie X) en 49,XXXXX (Pentasomie X). Net als bij het syndroom van Klinefelter en de varianten daarvan met 48 en 49 chromosomen, neemt de ernst van de verstandelijke en lichamelijke beperkingen toe met elk extra X chromosoom.

Voor ouders van een dochter met Trisomie X, kan het nuttig zijn om ook het hoofdstuk over KS te lezen, behalve de paragrafen over hormoonproblemen en vruchtbaarheidsproblemen, omdat er veel overlap wordt gezien tussen jongens en meisjes met een extra X chromosoom.

Trisomie X treft naar schatting 1 op de 1000 meisjes. Net als bij het syndroom van Klinefelter is de kans op een kindje met een extra X groter naarmate de leeftijd van de moeder hoger is. Ongeveer 90% van de meisjes heeft uitsluitend cellen met 47,XXX en ongeveer 10% heeft een mozaïekvorm. Meestal gaat het dan om de combinatie 46,XX/47,XXX, en soms om de combinatie 45,X/47,XXX. In dat laatste geval zijn er dus ook cellen aanwezig met 45,X: het syndroom van Turner. Andere mozaïekvormen komen ook voor, zoals bijvoorbeeld 47,XXX/48,XXXX, maar deze zijn veel zeldzamer.

Kenmerkend voor Trisomie X is de grote variatie in het functioneren die ook gezien wordt bij het syndroom van Klinefelter en XYY. Sommige meisjes en vrouwen hebben nauwelijks symptomen, andere hebben lichte problemen en er zijn vrouwen en meisjes die ernstige beperkingen hebben. Op dit moment wordt naar schatting slechts 10% van de vrouwen en meisjes ooit in hun leven gediagnosticeerd. Via prenatale diagnostiek wordt het grootste deel opgespoord. Veel artsen raden aan om een prenatale diagnose te laten bevestigen na de geboorte. Dit is vooral bedoeld om een mozaïekvorm met het syndroom van Turner uit te sluiten. Meisjes die het syndroom van Turner hebben of een mozaïekvorm daarvan, hebben namelijk een verhoogde kans op

gynaecologische problemen en hartafwijkingen. Als Trisomie X na de geboorte wordt gediagnosticeerd, wordt dat vaak gedaan naar aanleiding van ontwikkelings- of leerproblemen, emotionele problemen of vruchtbaarheidsproblemen bij volwassen vrouwen, hoewel de meeste vrouwen met Trisomie X gewoon vruchtbaar zijn. Veel professionals in de gezondheidszorg kennen Trisomie X niet en zijn terughoudend om chromosoomonderzoek te laten doen bij iemand die geen opvallende uiterlijke kenmerken van een aandoening heeft.

“Mijn arts vertelde mij dat gegeven het feit dat onze ongeboren dochter een chromosoomafwijking had, Trisomie X bij wijze van spreken een van de meest gunstige genetische diagnoses was. Hij vertelde dat veel meisjes met deze aandoening adequaat functioneren en dat er nauwelijks lichamelijke problemen zijn. Ze zou wel last kunnen hebben van een vertraagde ontwikkeling van haar taal en motoriek- of leerproblemen. Hij deed erg zijn best om ons gerust te stellen. We spraken met een team van specialisten, maar niemand stimuleerde ons om de zwangerschap af te laten breken en we hebben dat ook niet overwogen.”

De symptomen, als ze er zijn, worden waarschijnlijk veroorzaakt door de extra activiteit van genen op alle drie de X chromosomen. Bij vrouwen met 46,XX is altijd één van de X chromosomen geïnactiveerd. Een uitzondering hierop zijn bepaalde delen van het X chromosoom, de pseudo-autosomale regio's, die actief blijven als de rest van het chromosoom geïnactiveerd wordt. Het gevolg is dat een meisje met Trisomie X drie keer de dosis en invloed van het genetisch materiaal heeft dat in dit gebied ligt. Een voorbeeld is het SHOX gen, dat de lichaamslengte aanstuurt. Een meisje met Trisomie X heeft drie actieve kopieën hiervan, wat mogelijk verklaart waarom veel van deze meisjes langer zijn dan gemiddeld. Er zijn ook andere, specifiek genen op het X chromosoom die soms uitgeschakeld worden en soms niet. Dat kan mogelijk deels verklaren waarom er zo'n verschil in functioneren is tussen vrouwen met Trisomie X.

Pasgeborenen met Trisomie X hebben zelden andere symptomen dan een iets verlaagde spierspanning en milde kenmerken zoals clinodactylie (zijwaarts

gekromde pink), hypertelorisme (wijd uit elkaar staande ogen) of een ronde binnenste oogplooi. Een enkele keer wordt chromosoomonderzoek aangevraagd omdat de artsen denken aan het syndroom van Down, Trisomie 21, vanwege de oogvorm en de lage spierspanning. De kans op aangeboren afwijkingen bij Trisomie X is klein. Er is een licht verhoogd risico op afwijkingen van de urinewegen en de geslachtsorganen, heupdysplasie en epilepsie. Trillende handen komen voor bij veel kinderen en volwassenen. Chronische obstipatie komt vaak voor, misschien als gevolg van een lage spierspanning. Ook reflux komt vaker voor. Daarnaast zijn er gevallen bekend van meisjes met een aangeboren hartafwijking. De kans om een auto-immuunziekte zoals reumatoïde artritis of lupus te krijgen is iets verhoogd. Als een kind een vertraagde ontwikkeling heeft gaat het vaak om de taalontwikkeling en de motoriek. Meisjes met Trisomie X leren vaak iets later lopen, gemiddeld rond de 16 maanden. Dat is echter nog steeds binnen de normale range. Soms zitten meisjes wat minder stevig door een lage spierspanning in de romp. Ook zijn sommige meisjes wat minder vaardig in de fijne motoriek dan hun leeftijdsgenootjes. Problemen in het leren praten kunnen versterkt worden door een lage spierspanning of spraak-dyspraxie.

Soms hebben meisjes een forse achterstand die al snel opgemerkt wordt door een arts op het consultatiebureau. Bij andere meisjes is de achterstand veel kleiner en besluiten arts en ouders om af te wachten hoe het kind zich ontwikkelt. Dat gebeurt vooral als er nog geen genetische diagnose is. Bij meisjes met een prenatale diagnose is het verstandig om bij vertraging in de ontwikkelingsmijlpalen niet af te wachten en verder onderzoek te doen. Vroeginterventie kan helpen om de gevolgen voor het functioneren later te verkleinen.

Net als bij 47,XXY is het IQ bij meisjes met Trisomie X gemiddeld wat lager (ongeveer 15-20 punten) dan dat van broertjes of zusjes. Het gemiddelde IQ is 85 met een spreiding tussen 55 en 115. De meeste meisjes hebben een laag-normaal IQ (75-90) maar ongeveer 10 procent heeft een verstandelijke beperking (een IQ lager dan 70). Het verbale IQ is meestal wat lager dan het performale IQ. Meisjes begrijpen meestal meer dan ze zelf kunnen uitdrukken. Zowel spreken als schrijven kan een probleem zijn. Woorden vinden, zinnen bouwen en een verhaal vertellen is voor veel meisjes lastig. Problemen in de

verwerking van taal komen ook veel voor. Op school uit zich dat in problemen met lezen en spelling. Een zwak kortetermijngeheugen kan nog verder bijdragen aan problemen met leren.

In ons vragenlijst onderzoek kreeg meer dan tweederde van de meisjes al vroeg hulp van professionals uit de Jeugd-GGZ en even veel meisjes kregen extra ondersteuning op school. Veel meisjes met Trisomie X kunnen zich voldoende staande houden in de basisschool periode, al is dat soms met wat ondersteuning. Op de middelbare school worden er hogere eisen aan hen gesteld en wordt er een beroep gedaan op een groot aantal vaardigheden. In deze fase hebben meisjes vaak extra ondersteuning nodig. Andere dingen waar veel meisjes mee kunnen worstelen zijn problemen in de aandacht en concentratie, problemen met plannen en organiseren, en angst. Veel meisjes vinden het moeilijk om met frustraties om te gaan en dat leidt soms tot driftbuien die ook impact hebben op de interacties op school en daarmee het leren extra moeilijk maken. In het vragenlijst onderzoek had 23% van de meisjes de diagnose ADHD en 33% had last van een angststoornis. Sommige ouders benoemden problemen met het verwerken van prikkels via de tastzin zoals last hebben van labeltjes in kleding, harde geluiden en stevig geknuffeld worden, waar hun dochters eerder van slag door lijken te raken dan andere kinderen.

“Onze dochter heeft een goed gevoel voor humor. Ze is goed in taal en kon al jong goed lezen en schrijven. Ze deelt makkelijk met anderen. Ze is ook goed in voetbal. Het grootste probleem is haar angst op school. Ze heeft geen ernstige leerproblemen maar ze raakt overstuur als ze iets niet meteen begrijpt of als ze een onvoldoende haalt. Het is voor haar heel belangrijk om in een kleinere groep te zijn. Niet vanwege haar leerproblemen maar om te kunnen omgaan met haar emoties die haar het leren moeilijk maken.”

In het vragenlijst onderzoek beschreven ouders wat hielp om hun dochter te ondersteunen op school, en dan met name op de middelbare school. Ouders benoemden bijvoorbeeld een kleinere klas, waarin hun dochter minder afgeleid

werd. Ook werd individuele ondersteuning belangrijk gevonden. Daarnaast is voor sommige meisjes speciaal onderwijs de beste oplossing, waarbij leerkrachten meer tijd en mogelijkheden hebben om de leerlingen zo goed mogelijk te ondersteunen bij het leren.

Net als jongens met XXY en XYY, komen meisjes met XXX vaak wat 'jong' over voor hun kalenderleeftijd. Hierbij spelen verschillende eigenschappen een rol, zoals onvoldoende taalvaardigheid om goed te kunnen communiceren, problemen met sociale vaardigheden, en moeite met executieve functies zoals plannen en organiseren. Hierdoor vallen meisjes makkelijk buiten de groep en hebben ze moeite om hun sociale leven en hun schoolwerk te regelen. Dat draagt soms weer bij aan hun verhoogde angst. Ook al waren er in het vragenlijst onderzoek wat minder ouders van XXX meisjes die bezorgd waren over de hoeveelheid sociale contacten van hun kind in vergelijking met ouders van XXY en XYY jongens, toch blijkt sociale interacties voor veel meisjes lastig te zijn. Soms zijn meisjes te goed van vertrouwen (vooral met jongens) en maken ze daardoor onhandige keuzes. Meisjes kunnen sociaal kwetsbaar zijn door moeite in het goed kunnen doorzien van de bedoelingen, verwachtingen, en gevoelens van anderen.

Wat het probleem nog kan versterken is dat meisjes met Trisomie X vaak lang zijn en er daardoor ouder uitzien dan ze zijn. Meisjes worden hierdoor soms overschat, en dat kan lastig zijn omdat veel meisjes zich juist wat jonger gedragen dan bij hun leeftijd past. Ouders doen er goed aan om op te letten of leerkrachten en mensen in hun directe omgeving niet te veel verwachten van het meisje. Zij kunnen eventueel vertellen dat hun dochter, ondanks haar lengte, misschien wat minder ver is dan haar leeftijdsgenootjes. Op haar tenen moeten lopen is niet goed voor haar en kan voor extra problemen zorgen. En misschien heeft ze professionele hulp nodig met het leren van sociale vaardigheden of met executieve functies.

Deze kwetsbaarheid speelt uitdrukkelijk een rol in de middelbare school periode. Omdat ze lang is ziet ze er ouder uit, maar ze is minder volwassen dan haar leeftijdsgenootjes. De complexiteit van de sociale interacties neemt toe waardoor ze te maken krijgt met allerlei lastige situaties, terwijl ze er minder goed tegen opgewassen is. Het gevaar ligt in het maken van onhandige keuzes en beslissingen, die lichamelijke of geestelijke schade kunnen aanbrengen.

Meisjes kunnen ook kwetsbaar zijn om het mikpunt op school te worden. Ze zijn misschien lang, slim en zien er goed uit, maar ze zijn meestal niet zo assertief en kunnen niet altijd goed voor zichzelf opkomen, waardoor mensen makkelijk misbruik van hen kunnen maken. Zonder ouders in de buurt heeft ze wellicht iemand nodig die haar helpt om haar sociale leven en haar studie goed op de rit te houden. Met deze steun hebben meisjes doorgaans goede vooruitzichten.

Hoewel de middelbare school een lastige tijd kan zijn voor meisjes met Trisomie X, gaat het daarna meestal goed. In het vragenlijst onderzoek had 80% van de volwassenen een baan, deed een vervolgopleiding of werkte aan huis. Van degenen die financiële ondersteuning kregen vanuit de overheid deden de meesten een vervolgopleiding of werkte minimaal parttime. Jongvolwassenen met Trisomie X zijn vaak wat later volledig zelfstandig dan hun leeftijdsgenootjes. Dat is iets om in de gaten te houden, net als het feit dat een deel van de vrouwen te weinig verdient om op zichzelf te kunnen wonen zonder financiële hulp van familie of de overheid.

Vrouwen met Trisomie X hebben meestal een normaal functionerend hormoonstelsel en de meeste vrouwen kunnen zwanger worden. Er lijkt wel een iets verhoogd risico te zijn op Prematuur Ovariële Insufficiëntie, ofwel een dysfunctie van de eierstokken, wat kan leiden tot problemen met de vruchtbaarheid. Sommige vrouwen zijn erg vroeg of juist laat met hun eerste menstruatie of hebben een afwijkende cyclus. Bij een heel klein deel van de vrouwen zijn de eierstokken of de baarmoeder niet goed aangelegd. De kans dat een vrouw met Trisomie X zonder mozaïek haar extra X chromosoom doorgeeft aan een kind is klein, minder dan 5%. Vrouwen die mozaïek Trisomie X hebben met het syndroom van Turner hebben iets meer kans. Vrouwen die een kinderwens hebben doen er goed aan dit met een medisch specialist te bespreken. De meeste vrouwen met Trisomie X komen op een normale leeftijd in de overgang. Verder doen alle vrouwen met Trisomie X er goed aan om, net als alle andere vrouwen, uitstrijkjes te laten maken en hun borsten te laten onderzoeken als ze daarvoor een oproep krijgen.

“In het onderzoeken van de oorzaak van het uitblijven van menstruaties, werden bij mij verschillende tests gedaan, waaronder chromosoom onderzoek. Toen hoorde ik dat ik prematuur ovariële insufficiëntie had en Trisomie X. Mijn kans om ooit zwanger te raken was minder dan 1%.”

“Als kind had ik moeite met leren. Toen ik later mijn diagnose 47,XXX kreeg had ik niet het idee dat dat veel invloed heeft gehad op mijn leven. Mijn zoon is een gezonde jongen met XY. Mijn dochter van 6 jaar lijkt een hele normale ontwikkeling te hebben, maar ze is niet getest op chromosoomafwijkingen.”

Sommige meisjes en jonge vrouwen met Trisomie X zijn zo kwetsbaar en jong voor hun leeftijd dat ze onvoldoende opgewassen zijn tegen sociale druk, ook niet als ze een vriendje of partner hebben. Hoewel Trisomie X officieel geen ontwikkelingsstoornis is, kan het zijn dat een meisje of jonge vrouw met Trisomie X risicovolle situaties niet goed herkent, signalen van anderen mist of niet goed interpreteert, en misschien verkeerde keuzes maakt. Gebruik van alcohol en drugs en seksueel contact zijn zulke situaties. Druk van anderen is soms voor hen een reden om tegen hun zin aan iets mee te doen. Het is belangrijk dat ouders bijtijds open gesprekken hebben met hun dochter en haar ondersteunen door bijvoorbeeld haar voortijdig op te komen halen van een feestje als ze daarom vraagt. Ook is het belangrijk om te praten over anticonceptie. Duidelijke informatie over seksualiteit en voortplanting helpt alle jonge mensen met een extra X of Y chromosoom, en zeker ook mogelijk kwetsbare meisjes met Trisomie X, om verstandige keuzes te maken en zo nodig de druk van anderen te weerstaan.

Tetrasomie X en Pentasomie X zijn zo zeldzaam dat het moeilijk is een schatting te geven van hoe veel meisjes dit treft. Bij deze aandoeningen is er vaak sprake van een verstandelijke beperking (ofwel IQ lager dan 70), hoewel sommige vrouwen een laag-normale intelligentie hebben. Over het algemeen verlaagt ieder extra X chromosoom het IQ met gemiddeld ongeveer 15 punten ten opzichte van broers en zussen. Gemiddeld genomen functioneren vrouwen met Tetrasomie X wat beter dan vrouwen met Pentasomie X, maar er zijn ook grote individuele verschillen. Toch zijn er wel algemene uitspraken te doen. In

het sociale contact komen meisjes doorgaans over als vriendelijk en zachtmoedig, maar wel wat verlegen. Veel meisjes hebben een goed gevoel voor humor. Toch raken veel meisjes ook snel geïrriteerd en kunnen ze emotionele uitbarstingen hebben. Vaak hebben ze milde afwijkingen in het gezicht zoals amandelvormige ogen, een lage neusbrug, wijd uit elkaar staande ogen of een enigszins afgeplatte gezichtsvorm. Soms zijn de oren ongewoon van vorm of is het gezicht asymmetrisch. Nystagmus (oncontroleerbare oogbewegingen) of een lui oog komen ook voor. Een hoog verhemelte of een gespleten verhemelte kan voorkomen alsook een afwijkende vorm van de kaken met onder- of overbeet. Zulke kenmerken zijn meer opvallend bij de meisjes met Pentasomie X, die soms ook een brede, korte nek hebben. Ook hebben meisjes soms een kleine hoofdomtrek, die samenhangt met kleinere hersenen en een ernstige verstandelijke beperking.

"Mij zus is de krachtigste mens die ik ken. Ze heeft meer medische problemen gehad dan tien gemiddelde mensen bij elkaar en toch blijft ze optimistisch. Ze kijkt met een grote onschuld naar de wereld, een mooie les voor veel van ons. Mijn grootste zorg is haar kwaliteit van leven. Ze kan zoveel zelf dat ze niet hulpeloos is, maar ze snapt niet meer van de wereld dan een kind en ze is te goed van vertrouwen. Met haar 28 jaar is dat een gevaarlijke combinatie."

Er is een aantal medische problemen dat zich vaak voordoet bij mensen met Tetrasomie X en Pentasomie X. Een laag geboortegewicht en problemen bij de geboorte kunnen voorkomen. Meisjes met deze aandoeningen hebben vaak een lage spierspanning, clinodactylie (scheve stand van de pinktopjes), heupdysplasie of een enkele plooi in de handpalm zoals mensen met het syndroom van Down ook hebben. Soms is er een wat afwijkende stand van armen en benen, radio-ulnaire synostose (samengroeien van de twee botten in de onderarm waardoor de ellebogen niet volledig gestrekt kunnen worden) of een te grote beweeglijkheid van de gewrichten. Zowel het aantal als de ernst van de symptomen is groter bij Pentasomie X dan bij Tetrasomie X. Epileptische aanvallen en een afwijkend EEG (elektro-encefalogram, een meting van de hersenactiviteit) komen ook regelmatig voor, net als aangeboren

hartafwijkingen. Longproblemen zoals astma, bronchitis en herhaaldelijke longontstekingen komen soms voor. Hoewel de genitalia er normaal uitzien komt slechts de helft van de meisjes gewoon in de puberteit.

Menstruatiestoornissen en vroege menopauze komen vaak voor. Sommige meisjes hebben een afwijkend gevormde baarmoeder of eierstokken. Een aantal heeft extra oestrogeen nodig om osteoporose te voorkomen en te zorgen voor borstontwikkeling. De meeste vrouwen hebben problemen met het tandglazuur waardoor ze veel tandbederf hebben en door de afwijkende vorm van de kaken hebben veel van hen orthodontie nodig.

De ontwikkelingsproblemen van deze meisjes zijn zichtbaar in bijvoorbeeld laat leren lopen, een zwakke motoriek en een vertraagde spraak- en taalontwikkeling. Concentratieproblemen komen veel voor en ook ernstige leerproblemen. Meisjes en vrouwen kunnen gedragsproblemen hebben die samenhangen met frustratie en een onvermogen zich te uiten. Psychiatrische problemen zoals angst en depressie komen vaker voor. Er zijn ook beschrijvingen van vrouwen die het redelijk goed doen op school en die een lage beroepsopleiding kunnen volgen. Veel vrouwen kunnen een (aangepaste) baan hebben, veelal in deeltijd. Bijna allemaal hebben ze financiële ondersteuning vanuit de overheid nodig en begeleiding voor de rest van hun leven.

Psychosociaal functioneren bij 47,XXY, 47,XXX en 47,XYY

Hoewel er een heel aantal artikelen beschikbaar is over de problemen die kunnen worden ondervonden door mensen met een SCA ('Sex Chromosome Aneuploidy', verwijzend naar een ongewoon aantal geslachtschromosomen), zijn er nauwelijks artikelen of boeken die beschrijven hoe mensen met een SCA doorgaans in een gezin of in maatschappij functioneren. Ook is er weinig informatie beschikbaar voor mensen met SCA die moeite hebben om te functioneren in gezin of maatschappij. Omdat er veel overeenkomsten zijn tussen KS, Trisomie X, en 47,XYY op psychosociaal gebied is gaat dit hoofdstuk over SCA in het algemeen. Dit hoofdstuk biedt vooral een overzicht van hoe een extra X of Y chromosoom een individu kan beïnvloeden op een bepaald gebied, zoals bijvoorbeeld 'sociale vaardigheden'. Er worden ook mogelijke coping strategieën besproken voor de mensen zelf, hun gezinsleden en andere mensen die een belangrijke rol spelen in hun leven.

Het kan niet vaak genoeg herhaald worden dat de ernst van de verschijnselen sterk varieert tussen mensen met extra X en Y chromosomen. Sommige mensen hebben op een beperkt aantal gebieden heel milde problemen, terwijl anderen ernstige problemen ondervinden op vele gebieden. Dit hoofdstuk is bedoeld om lezers een indruk te geven van wat er zou kunnen spelen, en waarin mensen misschien een aantal dingen herkennen of professionele ondersteuning voor zouden willen zoeken.

We weten dat mensen met extra X chromosomen over het algemeen een wat lagere intelligentie hebben dan hun broers en zussen, doorgaans 10 tot 20 IQ punten minder per extra X chromosoom. Het is niet duidelijk hoeveel een extra Y chromosoom het IQ beïnvloedt ten opzichte van broers en zussen. Hoewel een verstandelijke beperking niet vaak voorkomt, wordt het iets vaker gezien bij mensen met SCA, vooral bij degenen met variaties met 48 en 49 chromosomen en veel minder bij XXY, XYY en XXX. Het gemiddelde IQ is gebaseerd op een groepsgemiddelde en dat zegt nog niets over een individu. Dat geldt ook voor gegevens over het psychosociaal functioneren van jongens met 47,XXY of 47,XYY en meisjes met 47,XXX. In de literatuur wordt gerapporteerd dat zij mogelijk wat meer problemen hebben in het sociale

functioneren, maar ook dit zijn gemiddelden. Binnen de groep zullen er bijvoorbeeld ook mensen zijn die helemaal niet verlegen zijn.

Het is belangrijk dat mensen met SCA en hun gezinnen een goed beeld hebben van hun cognitief functioneren, taalvaardigheden, executieve functies en psychosociale eigenschappen met sterke en zwakke punten. Iedereen met een SCA is uniek, met zowel talenten als uitdagingen. Op een aantal belangrijke momenten in de vroege ontwikkeling van iemand met SCA, is het belangrijk om neuropsychologisch onderzoek te laten doen. Dan wordt precies gemeten hoe het kind scoort op verschillende (neuro)cognitieve en gedragstesten. Deze testen kunnen gebruikt worden om een sterkte-zwakke profiel te maken en mede op basis daarvan te beoordelen welke ondersteuning het kind op school en thuis nodig heeft. Later kan het helpen om een vervolgopleiding en een beroep te kiezen. Soms is een psychodiagnostisch onderzoek ook nodig om een indicatie te krijgen voor zorg en ondersteuning die gefinancierd wordt vanuit de overheid. Een deskundige kan neuropsychologisch onderzoek gebruiken in de begeleiding en ondersteuning van ouders of betrokkenen met SCA, omdat het een nauwkeurig beeld kan geven van de individuele sterke en zwakke punten van de persoon en de mechanismen die bij die persoon ondersteuning in de ontwikkeling behoeven.

Neuropsychologisch onderzoek zou uitgevoerd moeten worden door een universitair geschoolde psycholoog of orthopedagoog met een registratie in het BIG register, bij voorkeur op specialistisch niveau. Middels het BIG register zijn bevoegdheden en kwaliteiten van zorgverleners vastgelegd en gewaarborgd (www.bigregister.nl). Onderzoek vindt veelal plaats over meerdere dagen en vereist vaak meerdere uren om te voltooien. De expert zal in een adviesgesprek de resultaten uitleggen, een advies formuleren en voor een uitgebreid rapport zorgen. Zulke rapporten zijn vaak cruciaal bij het verkrijgen van toegang tot het speciaal onderwijs en de specialistische zorg, en ook zeer nuttig in beroepskeuze, het maken van realistische toekomstplannen, en het kiezen van de juiste ondersteuning. In verband met de kosten voor dit onderzoek is het belangrijk om vooraf overleg te hebben met de zorgverzekeraar en met de instelling die het onderzoek kan doen.

Het is belangrijk om de persoon met SCA te zien als een individu en niet enkel als onderdeel van een groep van personen met een bepaalde aandoening en

eigenschappen die bepaald worden door zijn of haar extra chromosomen. Ook is het belangrijk om te beseffen dat er een groot verschil kan zijn tussen hoe een kind cognitief en sociaal functioneert en hoe dat kind uiteindelijk als volwassene functioneert.

Vooral degenen die veel problemen hebben met taal en ook problemen ervaren op sociaal gebied en op school, doen het soms als volwassene veel beter doordat de druk om mee te doen en te presteren minder wordt. Een aantal van de volwassenen uit het vragenlijst onderzoek voelde zich op school niet fijn doordat zij moeilijk meekwamen en gepest werden door hun gebrek aan zelfvertrouwen, sportieve vaardigheden en, voor mannen met KS, het gebrek aan de typische mannelijke uiterlijke kenmerken. Over hun leven als volwassene waren veel van de ondervraagden tevredener, of zij nou KS, Trisomie X of 47,XYY hadden. Er is nog niet veel goed onderzoek gedaan naar volwassenen met SCA. Bij veel van de onderzoeken van hoge kwaliteit werden kinderen langdurig gevolgd in hun kinderjaren en tot ze tieners waren maar niet tot in de volwassenheid. Daarom is het moeilijk om er veel over te zeggen in dit boek.

Onderzoekers hebben nu MRI ('magnetic resonance imaging') tot hun beschikking om de verschillende gebieden van de hersenen in kaart te brengen en te meten bij mensen met SCA. Ze kunnen nu ook zien hoe en waar de hersenen werken tijdens cognitieve taken, door middel van functionele MRI, oftewel fMRI. De afgelopen 20 jaar zijn er onderzoeken gedaan naar kinderen en volwassenen met SCA. De resultaten kunnen in de toekomst leiden tot passender onderwijs en psychologische of gedragsinterventies, gebaseerd op kennis over de impact van genetica en hormonen op de hersenontwikkeling en het cognitieve en sociale functioneren.

Momenteel is de kennis die we hebben over de impact van de extra X en Y chromosomen op de **hersenontwikkeling** echter nog redelijk beperkt. De onderzoeken zijn, door de kosten en de logistieke moeilijkheden van het werven van voldoende proefpersonen, vaak niet nog groot genoeg om sluitende antwoorden te kunnen geven. Als het gaat om 47,XYY is er alleen een kleine studie uitgevoerd waarbij geen grote verschillen in het hersenvolume werden gevonden vergeleken met de controlegroep.

Bij mensen met KS hebben MRI-onderzoeken een kleiner hersenvolume aangetoond vergeleken met een controlegroep. Bij de mensen in dit onderzoek bleek dat het kleinere hersenvolume niet per se samen ging met een lager IQ. De betekenis van een kleiner hersenvolume is niet helemaal duidelijk. Er is bewijs dat mannen met KS op een andere manier taal verwerken. Wellicht komt dit door verschillen in de grootte van de hersenkwabben en de hersenactiviteit van de rechter- en linkerhersen helft vergeleken met de controlegroep. De amygdala, die helpt bij het regelen van emoties, blijkt ook kleiner te zijn bij mannen met KS, maar dit bleek niet samen te hangen met emotionele klachten. Er is ook een erg klein MRI-onderzoek waarin de hersenstructuur en het hersenvolume worden vergeleken tussen mannen die behandeld zijn met testosteron en mannen die niet behandeld werden. Het liet een toename in volume zien van sommige hersendelen bij mannen die testosteron hadden gebruikt. Door de kleine steekproef is de statistische power van dit onderzoek te klein om de resultaten te interpreteren.

MRI-onderzoeken naar vrouwen met Trisomie X lieten resultaten zien die vergelijkbaar waren met die van mannen met KS, dus het lijkt erop dat een extra X chromosoom samen hangt met een kleiner hersenvolume. We hebben meer en grotere onderzoeken nodig om sterkere conclusies te trekken over de impact van een extra X chromosoom.

Het is nog moeilijker om goede MRI-onderzoeken uit te voeren met genoeg personen met 48- en 49-chromosoom SCA variaties. Er zijn enkele artikelen die gaan over MRI-onderzoeken van één of enkele mensen en er is een groter onderzoek onder mannen met 48,XXYY. Alhoewel onderzoeken grote individuele afwijkingen laten zien met kleinere hersenvolumes, afwijkende hersenstructuren en afwijkingen in de witte en grijze stof waar de hersenen uit bestaan, kunnen er op dit moment nog geen duidelijke conclusies worden getrokken.

[Noot: na publicatie van de originele Engelstalige versie van het boek zijn er diverse nieuwe en grotere MRI studies naar SCA gepubliceerd, waaronder een studie van dr. Raznahan van het 'National Institute of Mental Health' waaraan 137 jongeren (tussen 5 en 25 jaar) met verschillende X en Y chromosoomvariatie meededen. Het onderzoek liet zien dat name de

hersengebieden die een rol spelen bij sociaal gedrag en executief functioneren beïnvloedt worden door de aanwezigheid van extra X of Y chromosomen.]

Sociale vaardigheden en communicatie zijn terreinen waarop veel mensen met SCA problemen ervaren. Sommige problemen, zowel in taalproductie (spreken, schrijven) als taalbegrip (begrijpen, lezen) hebben op elke leeftijd invloed op het merendeel van de mensen met SCA. Sociale vaardigheden en communicatie dragen bij aan het geaccepteerd worden in het klaslokaal, het schoolplein en, later in de volwassenheid, op het vinden en behouden van een baan en bij het vinden van een partner. Moeite hebben met sociale vaardigheden is niet goed voor het zelfvertrouwen van kinderen die al moeite hebben om op school mee te komen. Daarnaast wordt succes op het werk voor jongvolwassenen met een leerstoornis soms meer beïnvloed door het vermogen om op te kunnen schieten met leidinggevers en collega's, dan door het goed kunnen uitvoeren van de taken die bij de baan horen.

Hoewel veel jonge kinderen met SCA een taalachterstand en een taal gebaseerde leerstoornis kunnen hebben, kunnen ze meestal wel spreken en begrijpen wat mensen zeggen in dagelijkse situaties en leren lezen en schrijven. Het is voor veel kinderen wel aanzienlijk lastiger dan voor de meeste van hun leeftijdgenoten zonder SCA. Mensen met SCA hebben vaak problemen in de communicatie, waarbij met name het oppikken en interpreteren van subtiele signalen lastig is. Daar kunnen mensen soms een leven lang mee worstelen. Sociale communicatie bestaat uit verbaal en non-verbaal gedrag die zorgen dat sociale interacties soepel verlopen. Daarbij hoort bijvoorbeeld het maken van oogcontact tijdens een gesprek, een luchtig praatje houden met een onbekende om het ijs te breken, en het leren herkennen van subtiele tekenen bij de andere persoon dat hij of zij van gespreksonderwerp wil veranderen. Een kind met gebrekkige sociale vaardigheden kan meer moeite hebben met het maken van vrienden op school en een volwassene kan moeite hebben om een netwerk te op te bouwen van vrienden die steun bieden en een partner met wie hij of zij een liefdesrelatie kan hebben.

Uit de antwoorden in het vragenlijst onderzoek bleek dat sommige volwassenen met SCA zich eenzaam voelen en dat ze zich vaak realiseren dat hun eenzaamheid een gevolg is van de moeite die zij hebben met sociale communicatie. Dit kan emotionele problemen veroorzaken of verergeren. Veel

volwassenen gaven aan dat zij door anderen als terughoudend of verlegen worden gezien, maar dat dit volgens hen niet de kern van het probleem is. Zij geven aan dat het vooral gaat om moeilijkheden in sociaal inzicht en een tekort aan sociale vaardigheden om sociale interacties soepel te laten verlopen. Voor vele volwassenen, die er hard aan hebben gewerkt om sociale vaardigheden te ontwikkelen, zijn sociale contacten gemakkelijker geworden met het ouder worden. Als ze vaardiger worden bouwen ze ook een sociaal netwerk op waardoor hun leven hen meer voldoening geeft.

Ouders die hun kinderen zien worstelen met eenzaamheid of pesten op school – een wrede vorm van het uitstoten van mensen met leer- en gedragsproblemen – kunnen op zoek gaan naar een behandeling of training voor het vergroten van sociale vaardigheden. Er zijn sociale vaardigheidstrainingen ontwikkeld voor kinderen met autisme, die mogelijk ook (eventueel in aangepaste vorm) gebruikt kunnen worden voor kinderen met SCA. Uiteraard is het belangrijk om eerst via individuele diagnostiek door een gespecialiseerde orthopedagoog, neuropsycholoog of klinisch psycholoog in kaart te brengen wat de sterke en zwakke kanten in de sociale (neuro)cognitie en communicatie van het kind met SCA zijn.

“Haar inschattingsvermogen in groepen baart mij zorgen. Ze wil dat iedereen haar leuk vindt en lijkt nog niet de vaardigheden te hebben om te kunnen omgaan met pestgedrag of kinderen die gemeen doen. We werken veel aan haar gevoel van eigenwaarde en zelfvertrouwen in groepstherapie.”

Sociale vaardigheidstraining dient vanuit het perspectief van versterking van de sociale cognitie en communicatie vorm te krijgen en kan individueel of in groepen worden gedaan. Het kan de nadruk leggen op taal of gericht zijn op basisconcepten, waarbij kinderen ‘scripts’ worden aangeboden voor het omgaan met bepaalde situaties, zoals het ontmoeten van een nieuw persoon of het bestellen van eten in een restaurant. Een diepgaander training kan gericht zijn op het herkennen van subtiele en non-verbale sociale signalen.

Bij het zoeken naar een sociale vaardigheidstraining voor een schoolgaand kind, is het gunstig als een kind tegelijkertijd ook actief betrokken kan worden in de klas en bij activiteiten waar normaal ontwikkelende leeftijdsgenoten ook bij betrokken zijn. Het is ook effectiever als de behandelaar stimuleert om vaardigheden die in de groep geleerd zijn toe te passen in echte situaties in het klaslokaal of bij sociale situaties buiten de school. Bij sociale vaardigheidstraining hoort vaak 'huiswerk' dat geoefend moet worden tijdens de week. Het is goed als ouders van kinderen die een sociale vaardigheidstraining volgen, ook oudertraining krijgen, zodat zij hun kinderen kunnen helpen met het toepassen van de vaardigheden in het dagelijks leven. Klinisch psychologen, neuropsychologen of gespecialiseerde orthopedagogen kunnen ouders helpen door het kiezen en aanbieden van een geschikte en bewezen effectieve training.

Het vinden van een geschikte sociale vaardigheidstraining voor volwassenen is vaak moeilijker. Een volwassene die voelt dat hij of zij de vaardigheden niet heeft voor effectieve sociale communicatie, zal misschien eerder kiezen voor een-op-een therapie met een therapeut. Individuele therapie kan ook nuttig zijn voor oudere kinderen en adolescenten, vooral als zij onvoldoende 'passen' in sociale vaardigheidstrainingsgroepen. De therapeut kan zich richten op verschillende aspecten van sociale communicatie en cognitie. Denk aan vaardigheden als het leren construeren van verhalen op een georganiseerde wijze, het gebruiken van gevarieerde taal om te communiceren, het opbouwen van conversaties, het perspectief van de ander in het gesprek innemen, het aflezen van non-verbale communicatie zoals gezichtsuitdrukkingen en het vermijden van ongepaste onderwerpen in gesprekken.

Een extra uitdaging voor mensen met een extra X en Y chromosoom is de ontwikkeling van de **executieve functies**. Dit zijn verstandelijke vermogens waardoor je verschillende onderdelen van denken en gedrag kunt afstemmen om een doel te bereiken. Executieve functies omvatten bijvoorbeeld het vermogen om een plan te maken, ergens mee te beginnen, je eigen gedrag te bewaken en bij te sturen als dat nodig is, vooraf na te denken over de gevolgen van wat je gaat doen en om je flexibel aan te kunnen passen aan veranderingen. Het gaat ook om het vermogen om iets niet te doen of ergens mee te stoppen als dat nodig is, waardoor je geen dingen doet die vervelende gevolgen zouden

kunnen hebben of die de bedoelde uitkomst van je gedrag ongewenst beïnvloeden. Een voorbeeld is het doen van boodschappen voor een maaltijd. Dat vraagt om een reeks stappen bij het maken van een plan, het kopen, voorbereiden en koken. Alle stappen moeten op het juiste moment en in de goede volgorde worden gedaan om een maaltijd klaar te hebben als het etenstijd is. Hierbij is niet alleen timemanagement een belangrijk punt maar ook zorgen voor voldoende geld, het regelen van vervoer, en het plannen van een bezoek aan de supermarkt. Een boodschappenlijstje in je hoofd of op papier maken helpt om vast te stellen wat er nodig is. Je geheugen vertelt je of een deel van de ingrediënten al in huis is. In de winkel kies je ingrediënten, vergelijkt prijzen, bedenkt hoeveel je nodig hebt en controleert of je alles hebt. In de rij bij de kassa gedraag je je zoals het hoort. Bij dit alles moet je je aandacht erbij houden, verschillende taken tegelijkertijd uitvoeren, probleemoplossend optreden, en afleiding weerstaan.

Al dit soort taken en gedrag op elkaar afstemmen samen is het executief functioneren, het gaat als het ware om de regie over je denken en gedrag. Als hierin iets misgaat kan een persoon met een normale intelligentie toch niet goed functioneren. Belangrijke ingrediënten worden bijvoorbeeld vergeten, iemand komt veel te laat thuis of staat met boodschappen ter waarde van € 50,- in de kar bij de kassa met maar € 20,- in zijn portemonnee. Als executieve functies te kort schieten komt hij er vervolgens achter dat het boodschappen doen mislukt is, waardoor hij of zij nog meer gefrustreerd raakt. Een gebrek aan impulscontrole (zelfbeheersing), hetgeen ook een executieve functie is, zorgt er misschien voor dat iemand vervolgens de frustratie uit in boosheid tegen de kassière. Als hij of zij niet in staat is deze problemen zelf op te lossen, stormt hij of zij misschien vervolgens boos de winkel uit om thuis aan te komen zonder boodschappen.

De grootte, de structuur en de functionaliteit van de frontale kwabben van de hersenen regelen, samen met andere gebieden in de hersenen, de processen die nodig zijn bij executieve functies. Bij mensen met SCA functioneren de frontale delen mogelijk niet optimaal om dit gedrag goed te beheersen. Ontwikkeling van executieve functies verloopt in stappen in de kindertijd, waarbij de rijping van de hersenen voor een groot deel bepaalt hoe en wanneer executieve functies zich ontwikkelen. Bij mensen met SCA kan extra ondersteuning nodig

zijn voor het stimuleren en verbeteren van deze vaardigheden, bijvoorbeeld door specifieke trainingstechnieken, maar ook via strategieën die helpen compenseren voor beperkingen in bijvoorbeeld het werkgeheugen en problemen in de concentratie. Veel scholen kunnen kinderen goed helpen bij specifieke leerstoornissen, maar zijn minder goed in staat om problemen in het executief functioneren aan te pakken. Bij volwassenen met SCA zien we vaak relatief hoog-functionerende mensen die moeite hebben met het organiseren en regelen van vele aspecten in hun dagelijks leven, omdat niemand ze geholpen heeft met hun problemen in executief functioneren.

“Iets dat een wereld van verschil heeft gemaakt voor mijn dochter is dat ze erg goed begrijpt wat er van haar wordt gevraagd en wat er precies verwacht wordt. Ze kan niet goed ‘tussen de regels door lezen’. Wanneer ze iets moet doen, moeten we het hele proces stap voor stap aan haar uitleggen. Helaas voelt zij zich niet altijd genoeg op haar gemak om anderen te vertellen dat ze hun instructies niet begrijpt”.

“Ik geloof dat ik symptomen heb uit het autisme spectrum, zoals problemen in de sensorische verwerking. Ik heb ook angsten die ontstaan bij onverwachte veranderingen in plannen of wanneer me gevraagd word om ineens iets te doen. Ik heb me aangepast, maar het heeft veel tijd en geduld gekost. Ik werk nu voor een bedrijf dat ondersteuning biedt aan mensen met verstandelijke beperkingen of ontwikkelingsstoornissen. Ze lijken in te zien dat er bepaalde randvoorwaarden voor mij nodig zijn om mijn werk goed te kunnen doen”

“Nadat ik ontdekte dat ik XXY heb, heb ik dit aan veel van mijn vrienden en familie verteld. Ik sta erg open voor gesprekken over het onderwerp en de invloed die het heeft op mijn mogelijkheden. Ik heb het gevoel dat open staan voor mensen en hen laten weten wat het beste voor mij werkt, een positief effect op mijn leven heeft gehad.”

Om iets te doen aan de problemen is het belangrijk om te zien dat iemand overweldigd wordt door zijn onvermogen om zijn activiteiten te organiseren. Hij of zij is niet lui, maar heeft moeite om activiteiten te overzien en te plannen, of is huiverig om het nog te proberen vanwege eerdere mislukkingen. Iemand anders zoals een familielid, hulpverlener of mentor kan dan helpen om activiteiten zo aan te passen dat ze te overzien zijn, en helpen om op een meer effectieve manier om te gaan met ingewikkelde taken. Bij het werken met een jongvolwassene die 'niets' af krijgt op een dag, helpt het vaak om een vaste structuur te bedenken voor zijn of haar dag, week en maand. Een visueel schema in de vorm van een dag- of weekindeling is hierbij erg nuttig. Een smartphone waarop het schema bekeken kan worden en die een signaal geeft om te helpen herinneren aan afspraken is ook een goed hulpmiddel bij time management. Zowel een muurkalender als een kalender die op de smartphone kan worden megedragen kunnen continu als geheugensteun functioneren voor geplande activiteiten. Verwacht niet dat een jongere dit meteen zelf kan. Bij het opstarten en volhouden is waarschijnlijk hulp nodig. Daarna kan de jongere geleidelijk zelf meer verantwoordelijkheid aan.

De lezer denkt nu misschien dat executieve functie problemen klinken als de problemen zie je ook ziet bij ADHD en ADD (aandachtstoornis met en zonder hyperactiviteit) en bij autisme spectrum stoornissen. In het vragenlijst onderzoek meldden inderdaad veel families en volwassenen een diagnose ADHD/ADD bij mensen met SCA, en uit de wetenschappelijke literatuur blijkt ook dat SCA vaak samengaat met ADHD symptomen en symptomen uit het autisme spectrum. Er is dan ook een wezenlijke overlap met de moeilijkheden bij ADHD en ASS door de moeite met planning, organisatie, inhibitie en flexibiliteit die kunnen worden ervaren bij problemen met de executieve functies. Naast het aanbrengen van structuur en het gebruik van dag- en weekschema's kunnen de volgende methodes helpen bij het leren omgaan met zwakke executieve functies en er voor zorgen dat iemand dit op termijn meer zelfstandig kan.

Het werkgeheugen is vaak zwakker bij SCA. Dat kan zorgen voor problemen bij het opvolgen van instructies met stappenplannen, het vasthouden van een gedachte en het bedenken en vasthouden van een plan. Een manier om hiermee om te gaan is afleiding te verminderen wanneer instructies worden gegeven of

wanneer er aan een taak gewerkt wordt, een taak direct uit te voeren en geheugensteuntjes en gedetailleerde instructies op te schrijven of (in schema) te tekenen.

Het starten en afmaken van taken is vaak moeilijk voor mensen met SCA. Veel van hen vinden het moeilijk om aan taken te beginnen. Faalangst draagt daar aan bij waardoor mensen uitstelgedrag gaan vertonen. Mensen kunnen zich schuldig voelen over het uitstellen en ervaren dat soms weer als falen. Als iemand wel begint is het soms moeilijk om door te zetten en de taak tot een goed einde te brengen. Dat geeft dan weer irritatie bij ouders en leraren. Een begeleider of coach die steunt en niet veroordeelt kan helpen om de taak op te delen in overzichtelijke deeltaken en om gezamenlijk beloningen te bedenken (zoals jezelf een compliment geven) als een deeltaak is afgerond tot het hele project klaar is.

Plannen is iets dat lastig is voor veel mensen met SCA. Het is moeilijk om vooraf na te denken over wat de gevolgen zijn van het handelen. Ze hebben vaak hulp nodig om te denken voor ze iets doen. Het spuiten van graffiti lijkt nu leuk maar het is vaak lastig te overzien dat het er ook voor kan zorgen dat je met de politie in aanraking komt. Het is belangrijk om de jongere te stimuleren om na te denken over de mogelijke gevolgen van het handelen en te complimenteren als hij of zij verstandige beslissingen neemt.

Emotieregulatie is een ander gebied waar veel mensen met SCA moeite mee hebben. Mensen met SCA reageren soms heel sterk op vrij gewone gebeurtenissen. De heftige emoties kunnen zorgen voor impulsieve en ondoordachte reacties. De omgeving ziet dit als onvolwassen en impulsief. Mensen kunnen leren om op de rem te gaan staan, een stap terug te doen en na te denken voor ze reageren. En als ze te fel reageren kunnen ze zich verontschuldigen. Om een volwassene te helpen om emotionele uitbarstingen onder controle te krijgen is vaak professionele hulp nodig.

Hulp voor mensen met SCA en hun gezinnen kan gegeven worden door therapeuten die ook werken met mensen met ADHD en autismespectrumstoornissen en hun gezin. Problemen met de executieve functies kunnen veel spanning, kwaadheid en schuldgevoel geven in een gezin. Bij het aanleren van een effectieve manier om hier mee om te gaan is professionele hulp voor de gezinsleden van tieners en volwassenen belangrijk.

Professionele hulp kan nodig zijn om lang ingeslepen patronen te doorbreken. Als ondersteuning van een professional nodig is, dan is het belangrijk dat deze professional een BIG registratie heeft, oftewel dat deze persoon een erkende opleiding voltooid heeft met genoeg expertise en vaardigheden om individuele zorg op maat te verlenen van goede kwaliteit. Ook kan betrouwbare informatie gezocht worden bij de oudervereniging Balans (www.balansdigitaal.nl), de landelijke vereniging voor ouders van kinderen met ontwikkelingsstoornissen bij leren en/of gedrag. Ze bieden informatie, advies en training/workshops over ontwikkelingsstoornissen, waaronder ook ADHD/ADD en autismespectrumstoornissen.

Soms, maar niet altijd, zijn de problemen met de executieve functies (tezamen met andere symptomen) zodanig ernstig dat ADHD of ASS gediagnosticeerd wordt. Als een diagnose ADHD of ASS mogelijk aan de orde is, is het belangrijk contact op te nemen met een BIG geregistreerde professional, een psychiater of psycholoog die is geschoold in het diagnosticeren en behandelen van ADHD of ASS.

Soms kan medicatie nuttig zijn, vooral als iemand zich urenlang moet kunnen concentreren op school of op het werk. Met behulp van meetinstrumenten, die door de professional worden aangereikt, kan vastgesteld worden of de medicatie voldoende effect heeft. De beste resultaten worden bereikt in een aanpak van cognitieve training, eventueel versterkt door het gebruik van medicatie. Medicatie alleen geeft zelden voldoende effect.

Emotieregulatieproblemen kunnen vooral bij kinderen en tieners leiden tot woede-uitbarstingen, driftbuien en 'instortingen' of angst-aanvallen. Alle kinderen, of ze zich nu normaal ontwikkelen of ontwikkelingsstoornissen hebben, hebben dit wel eens. Als dit zo vaak voorkomt dat dit het gezinsleven verstoort, het kind ernstig ontregelt en een negatieve invloed heeft op schoolprestaties, is er professionele hulp nodig. Het helpt ouders als ze zich bedenken dat deze problemen het gevolg zijn van *onvermogen* van het kind, doordat een hersenmechanisme (nog) onvoldoende in staat is om emoties te hanteren die hem of haar overweldigen. Wanneer het kind 'instort' moet de ouder kalm blijven en de controle overnemen om het kind veiligheid en zekerheid te bieden. Het is belangrijk om onderscheid te maken tussen een driftbui om een doel te bereiken en een bui die het gevolg is van emoties die het

kind niet meer onder controle heeft. Als het kind een woedeaanval heeft omdat hij of zij nog een uur tv wil kijken is het belangrijk om hier wel begrip voor te hebben, maar niet aan toe te geven en het kind uit te leggen waarom het niet mag en het kind te helpen de emotie te reguleren. Reacties op 'manipulatieve' driftbuien moeten consequent zijn. Als de emotionele uitbarsting het gevolg is van oververmoeidheid of te hoog oplopende emoties dan is het ook belangrijk dat de ouder het kind helpt om de emotie onder controle te krijgen. Praat zo rustig mogelijk en neem hem of haar mee naar een rustige plek, zelfs als dit betekent dat je de supermarkt moet verlaten om naar de auto te gaan. Er zijn vele methoden en technieken te vinden in boeken en op internet die kunnen helpen om een kind dat overstuurt rustig te krijgen. Kijk wat jou en je kind kan helpen en probeer om ontspanningstechnieken aan te leren die jullie kunnen helpen om weer controle te krijgen over de situatie. Indien nodig kan een klinisch (neuro)psycholoog of gespecialiseerde orthopedagoog helpen bij het aanleren van technieken voor het beheersen van de woede en uitbarstingen, en het voorkomen van een escalatie van de situatie. Het kan ook nuttig zijn om met hen te praten over aanleidingen van de uitbarstingen, zodat je hier als ouder beter op in kan spelen en daarmee de ontregeling van het kind kan helpen voorkomen. Naast emotionele prikkels kunnen zintuigelijke prikkels een rol spelen bij de emotionele ontregeling van kinderen, zoals zoemende tl-verlichting of kleding die kriebelt. Daar is vaak goed iets aan te doen. Kinderen kunnen ook moeite hebben met coördinatie en motoriek bij het uitvoeren van schoolwerk of binnen het dagelijks leven, zoals bij het aankleden in de ochtend, wat kan leiden tot emotionele uitbarstingen. Ergotherapeuten zijn opgeleid om zintuiglijke problemen en frustraties door beperkte motorische vaardigheden en verhoogde gevoeligheid op te sporen. Ze kunnen helpen om gedragsproblemen te voorkomen.

"Angst en frustratie zijn veruit zijn grootste probleem en dit uit zich soms als woede. Vechtsport heeft hem vertrouwen gegeven in zijn vermogen om zich te verdedigen als iemand sarcastisch of naar is tegen hem. Het heeft hem ook zelfbeheersing gegeven zodat zijn reactie past bij de situatie. Als ouders moedigen wij hem aan om een stap terug te doen en weg te lopen voordat hij de controle verliest wanneer hij gefrustreerd is.

Hier zijn wij nog steeds mee aan het werk, maar we hebben veel bereikt in de laatste vijf jaar. We leren hem al van jongs af aan goed om te gaan met situaties en andere mensen."

Mensen die als volwassene problemen hebben om hun emoties te reguleren kunnen hierdoor hun baan verliezen en problemen krijgen met hun familie. Zij of hun mantelzorgers kunnen zoeken naar therapeuten die helpen om meer controle te krijgen. Problemen met emotieregulatie bij volwassenen komen vaak voort uit een combinatie van problemen met executieve functies, angst en depressie die elkaar onderling versterken. Dit kan leiden tot ernstige sociaal-emotionele problemen. Helaas kunnen de emotionele uitbarstingen er toe leiden dat mensen uit de directe omgeving die kunnen helpen, juist geneigd zijn om afstand te nemen. Woede- uitbarstingen kunnen ook leiden tot relatieproblemen en problemen bij het behouden van werk. Veel jongvolwassenen met SCA zitten vast in een patroon van reageren met woede naar hun omgeving en ouders wanneer ze proberen om te voldoen aan de eisen van volwassenheid, terwijl zij zelf 'jong' zijn voor hun leeftijd en soms nog functioneren op het niveau van een tiener. Het kan moeilijk zijn voor ouders, die zielsveel van hen houden, om om te gaan met het negatieve gedrag als zij proberen hun kind te helpen bij de overgang naar een zelfstandig, volwassen leven.

Het is belangrijk dat therapeuten en coaches die met deze jongvolwassenen werken begrijpen dat ze soms ook hun woede op hen kunnen richten. Goede diagnostiek kan vaak helpen om helder te krijgen dat er sprake is van verstoorde ontwikkeling in de executieve functies, de manier van denken en leren, de sociale cognitie en communicatie, die ten grondslag liggen aan de sociale problemen en dat de boosheid een manier is van uiten van frustratie en onvermogen van een individu met SCA.

Psychische aandoeningen komen wat vaker voor bij mensen met SCA dan in de algemene bevolking. Het risico op psychische problemen is voor SCA-groepen grofweg zes tot acht maal zo hoog. We weten dat zowel kinderen als volwassenen een verhoogd risico hebben op het ontwikkelen van angst- en stemmingsstoornissen, zoals depressie, paniekstoornissen en fobieën. In ons vragenlijstonderzoek meldde 68 % dat de persoon met SCA aan angst of

depressie had geleden. Daarbij moeten we wel vermelden dat deze aandoeningen niet door een professional gediagnosticeerd waren maar door de mensen of hun familie zelf vermeld werden. Veel gaven aan dat zij hebben moeten leren omgaan met verschillende periodes van angst en depressie gedurende hun leven. Zij zagen dit zelf als gevolg van de stress die komt kijken bij problemen in het leren en de communicatie. Veel mannen met KS verklaarden dat de wetenschap dat ze onvruchtbaar zijn heeft bijgedragen aan hun depressieve gevoelens. Enkele gaven ook aan dat toen zij eenmaal werden behandeld met testosteron, het veel minder angst en depressie voelden. Het is bekend uit de literatuur dat SCA de ontwikkeling van de amygdala in de hersenen kan beïnvloeden en dat dit op zijn beurt een negatieve invloed kan hebben op het vermogen emoties waar te nemen en te reguleren, wat onder andere het risico op een stemmingsstoornis vergroot. Vier procent van de ondervraagde volwassenen rapporteerde een diagnose van een bipolaire stoornis. Negen procent van de vrouwen met Trisomie X en mannen met KS meldde drugsgebruik op dit moment of een moment in het verleden, wat ongeveer gelijk is aan het landelijk gemiddelde voor drugsgebruik in de Verenigde Staten. Veel volwassenen die drugsgebruik meldden verklaarden dat dit een poging was tot zelfmedicatie voor angst en depressie. Voor KS mannen werd een prevalentie voor angst en depressie van 48% gerapporteerd, en een prevalentie van 3% voor een bipolaire stoornis. Vijf procent meldde een diagnose van een psychotische stoornis. Voor vrouwen met Trisomie X, Tetrasomie X en Pentasomie X, werd een prevalentie van 45% gemeld voor angst en depressie en 4% voor een bipolaire stoornis. Psychotische stoornissen werden gemeld door 5%.

“Hij heeft aanvallen van depressie en angst, en hij heeft zo'n sterke faalangst dat hij het niet eens probeert tenzij hij denkt het perfect te kunnen. Naast zijn problemen met het leren en zijn sociale problemen op school, is zijn geestelijke gezondheid een grote zorg voor ons.”

In de groep mannen met 47,YYY meldde 53% angst en depressie, 13% een bipolaire stoornis en 6% een psychotische stoornis. Van de mensen met 46,XXY had 32% een autismespectrum diagnose en ongeveer 6% van de mensen met

Trisomie X en KS. Belangrijk om te benadrukken is dat dit geen wetenschappelijk onderzoek was waarin gestandaardiseerde instrumenten werden gebruikt door klinische professionals, en we dus geen conclusies kunnen trekken met betrekking tot het risico op psychische problemen. Daarnaast werd hier gevraagd naar vastgestelde diagnoses, terwijl kinderen en volwassenen ook milde of atypische symptomen kunnen hebben zonder dat voldaan wordt aan alle specifieke, diagnostische criteria volgens de handboeken in de psychiatrie. Wat het onderzoek ons wel vertelt is dat psychische problemen ernstig kunnen zijn voor mensen met SCA. Hersenstructuur, genetische doseringseffecten en hormonale factoren hebben allemaal invloed op het verhoogde risico op psychische problemen, waarbij stress als gevolg van de problemen op school, op het werk of in relaties het risico extra kunnen verhogen. Een aantal volwassenen en ouders merkte op dat pesten een factor is bij depressie en angst in de kindertijd, en dat dit soms voor blijvende problemen in de volwassenheid kan zorgen. Aan de andere kant waren er veel volwassenen die over hun depressie spraken als iets dat gebeurd was in het verleden. Velen vertelden dat zij over hun emotionele problemen heen konden komen na een proces van acceptatie van hun beperkingen en het leren omarmen van hun uitdagingen. Depressie en angst symptomen verminderen vaak over tijd, met name wanneer er leeftijdsgebonden factoren zijn, zoals een vertraagde ontwikkeling op de kinderleeftijd en er een langere periode van rijping in de adolescentie. De adolescentie en jongvolwassenheid kunnen moeilijk zijn voor sommigen in deze groep. De meesten gaan beter emotioneel functioneren als ze een zelfstandig leven als volwassene hebben opgebouwd. Daar zijn ze wel vaak wat later mee dan hun broers en zussen zonder SCA. Het is belangrijk om voldoende aandacht te besteden aan signalen van psychische aandoeningen, ook subtiele signalen, zoals neerslachtigheid en prikkelbaarheid kunnen van belang zijn. Toen onze zoon jong was, wisten mijn man en ik niet dat hij een verhoogd risico op angst en depressie had. Op de basisschool werd langzaam duidelijk dat hij een zware depressie had. We hebben ons pas echt gerealiseerd hoe ernstig het was toen hij een gedetailleerde kaart tekende met waar en hoe hij zelfmoord wilde plegen en plannen had om een bom te laten afgaan op school. Achteraf gezien denk ik dat wij hem van school af hadden moeten halen voordat het escaleerde, in plaats van hem elke dag weer aan te moedigen naar school te gaan ondanks zijn

toenemende angstgevoelens. Toen hij openlijk met zelfmoord dreigde kregen we te horen dat hij niet meer kon terugkeren naar de basisschool. Dit heeft hem de rest van zijn schooltijd achtervolgd en hij is nooit meer in het gewone onderwijs teruggekeerd. Zijn verdere ontwikkeling, medicatie om zijn stemming te stabiliseren en testosteron-behandeling hebben hem geholpen om uit te groeien tot een stabielere volwassene. Toch kunnen psychische problemen in de kindertijd een onthutsende ervaring zijn voor zowel het kind als de ouders. Preventie van ernstige aandoeningen bij deze groep begint met het zorgen voor een stabiele en ondersteunende thuissituatie, samen met goede kwaliteit van onderwijs op een school waar pesten niet wordt getolereerd. Kinderen met SCA moeten enigszins beschermd worden tegen te grote spanningen op school. Zij ervaren doorgaans al aanzienlijke stress als gevolg van leerproblemen en zwakke sociale vaardigheden. Als ze worden gepest en als de school niet inspeelt op hun behoeften, is dit geen veilige plek voor hen. Veel ouders hebben veel moeite moeten doen om een fijne en geschikte school voor hun kind te vinden. Sommigen kiezen voor hun kind een school met kleinere klassen die meer kan inspelen op de leer- en sociale behoeften van hun kind. Ouders kunnen zo een grote rol spelen bij het creëren van een optimale omgeving voor hun kind om te leren en op te groeien. Het is belangrijk dat ouders beseffen dat zelfs als zij alles 'goed' doen, het risico op ontwikkelingsproblemen blijft, en hun kind ook bij een optimale school- en thuissituatie nog steeds een verhoogde kans heeft om problemen te krijgen en dat hun kind kwetsbaar blijft om angst, depressie of een andere ernstige psychische aandoening te ontwikkelen. Als dat het geval is, is het belangrijk dat zij dit op tijd onderkennen en op zoek gaan naar BIG geregistreerde professionals die adequate zorg kunnen verlenen.

Het is van het grootste belang te voorkómen dat (jong)volwassenen met SCA drugs gaan gebruiken. Drugsgebruik kan stemmingsstoornissen verergeren. Het opbouwen van een paar goede vriendschappen en het vinden van een baan zijn belangrijk. Als psychische problemen dit verhinderen dan moet hulp worden gezocht. Medicatie kan iemand eventueel helpen om zich beter te laten voelen en het kan bijdragen aan de emotionele stabiliteit maar het is vaak veel effectiever als het samen gaat met psychotherapie.

Voor relatief hoog functionerende volwassenen met een ontwikkelingsstoornis is cognitieve gedragstherapie (CGT) bijzonder nuttig. CGT is gericht op het denksysteem van mensen en het aanleren van een nieuwe manier van denken en reageren in bepaalde situaties. Het is vooral handig voor mensen met een laag zelfbeeld en mensen die een constante stroom van negatieve gedachten over zichzelf en anderen hebben. CGT is over het algemeen kortdurend en probleemgericht. Om het te laten slagen is het essentieel dat er 'huiswerk' gemaakt wordt (meestal wekelijks), en dat de cliënt de therapeut regelmatig ziet om de vooruitgang bij te houden. Er zijn veel effectieve variaties op CGT. Naast de precieze benadering van de professional is ook een persoonlijke 'klik' en een vertrouwensrelatie met de therapeut van groot belang om succesvol oude patronen van denken om te zetten naar effectievere manieren van denken en doen.

Adviezen met betrekking tot school en opleiding

Er zijn grote verschillen binnen de groep kinderen en jongeren met een extra X of Y chromosoom op het gebied van schoolprestaties. Ongeveer één derde van de kinderen en jongeren met trisomie SCA heeft geen speciale ondersteuning op school nodig. Zij kunnen wel moeite hebben met lezen, wiskunde of andere onderwerpen. Voor de andere twee derde en voor bijna alle kinderen met 48 of 49 chromosomen is speciale ondersteuning nodig op het gebied van onderwijs. Dit varieert van eenvoudige aanpassingen in het klaslokaal om afleiding te verminderen, tot speciaal onderwijs in kleine groepen met een eigen programma voor ieder kind. Het is niet mogelijk om algemene uitspraken te doen over de onderwijs behoeften van deze kinderen en jongeren: ieder kind heeft zijn eigen sterk en zwak ontwikkelde vaardigheden wat het leren voor ieder kind dan ook anders maakt.

Ongeacht het land waar ze wonen, komen veel ouders van kinderen en jongeren met een extra X- en Y chromosoom voor de vraag op welke wijze hun kind het beste ondersteund kan worden in het onderwijs. In hun zoektocht naar passend onderwijs moeten zij de weg vinden naar documenten en instanties die toegang bieden tot diensten voor hun kinderen. Dit hoofdstuk biedt voor ouders een aantal basisadviezen en overwegingen in het optimaal vormgeven van de onderwijs- en opleidingsomgeving. In box 1 worden de huidige stand van zaken rondom passend onderwijs in Nederland gegeven, met de waarschuwing dat deze aan veranderend beleid onderhevig zijn.

Passend onderwijs

Passend onderwijs is van start gegaan op 1 augustus 2014 en is de nieuwe manier waarop onderwijs aan leerlingen die extra ondersteuning nodig hebben wordt georganiseerd. Het gaat om zowel lichte als zware ondersteuning. Bijvoorbeeld extra begeleiding op school, aangepast lesmateriaal, hulpmiddelen of onderwijs op een speciale school. Het bestuur van de school heeft zorgplicht, wat inhoudt dat de leerling een passende onderwijsplaats moet worden geboden. De scholen werken met elkaar samen in samenwerkingsverbanden. De scholen in een samenwerkingsverband maken met elkaar afspraken over hoe ze ervoor zorgen dat alle leerlingen onderwijs krijgen dat bij hen past. Passend onderwijs vervangt het oude systeem van de leerlinggebonden financiering en indicatiestelling voor speciaal onderwijs. Het doel van passend onderwijs is dat alle leerlingen, dus ook leerlingen die extra ondersteuning in de klas nodig hebben een passende onderwijs plek krijgen. Uitgangspunt is: regulier als het kan, speciaal als het moet.

De samenwerkingsverbanden ontvangen geld voor extra ondersteuning. Dit wordt verdeeld op basis van de afspraken die in het samenwerkingsverband zijn gemaakt over de scholen. Zo is meer maatwerk mogelijk en kan het geld zo veel mogelijk worden gebruikt voor ondersteuning op de reguliere school en in de klas.

Het lastige aan het organiseren van ondersteuning bij het leren en het gedrag op school is dat kinderen met SCA vaak milde ontwikkelingsachterstanden hebben waarmee ze niet in aanmerking komen voor vroege interventiemogelijkheden. Daarnaast zijn ook veel professionals onvoldoende bekend met SCA. Het is verstandig om een klinische professional te zoeken die goed overziet waar de kwetsbaarheid van het kind met SCA ligt die maakt dat vroege interventie gewenst is, waaronder de combinatie van problemen in de taalontwikkeling, motorische vaardigheden en sociaal-emotionele ontwikkeling. Ook is het belangrijk dat wordt meegewogen dat lichte beperkingen van het kind de kans op problemen verderop in de schoolloopbaan flink vergroten, en dat preventieve interventie nodig is om dit zoveel mogelijk af te wenden. Omdat ontwikkelingsachterstanden mogelijk groter worden wanneer het kind ouder wordt, is het belangrijk om de ontwikkeling van het kind in de gaten te blijven houden door in overleg met de klinische professional op belangrijke momenten de ontwikkeling in kaart te brengen. Dit deel van het boek beschrijft geen algemene richtlijnen voor de

begeleiding op school. Kinderen en jongeren met SCA zijn allereerst individuen, en de individuele behoeften van het kind moeten daarom leidend zijn voor hoe de begeleiding van kinderen en jongeren er uit moet zien. Een klinische professional, zoals een schoolpsycholoog, neuropsycholoog, klinisch psycholoog of orthopedagoog, kan hierbij helpen door individuele diagnostiek te doen, en op basis hiervan adviezen te geven en specifieke ondersteuning te starten zoals logopedie, fysiotherapie, ergotherapie, sensomotorische integratie therapie of remedial teaching.

Om een kind geleidelijk kennis te laten maken met een schoolse omgeving, kan het helpen om het kind naar een peuterspeelzaal te laten gaan. Hier kan hij of zij in contact komen met andere kinderen en wennen aan een structuur die anders is dan thuis, alvorens naar groep 1 te gaan op vierjarige leeftijd. In Nederland kunnen kinderen op indicatie gebruik maken van voor- en vroegschoolse educatie binnen de peuterspeelzaal. Hier kan speciale aandacht besteedt worden aan taalontwikkeling en sociale ontwikkeling. Het Centrum Jeugd en Gezin (CJG; consultatiebureau) kan een indicatie afgeven zodat het kind hier terecht kan. Er wordt gewerkt met een speelse methode die vaak ook op de basisschool gebruikt wordt. Voor overige basale preventieve en kortdurende interventies kunnen ouders terecht bij het CJG. Hierbij kan bijvoorbeeld worden gedacht aan de Voorleesexpress, bedoeld voor het stimuleren van de taalontwikkeling van kinderen. Wanneer meer intensieve voorschoolse interventies geïndiceerd zijn, bijvoorbeeld bij ernstige taalontwikkelingsstoornissen, kan worden doorverwezen naar specialistische organisaties zoals Kentalis.

“De kleuterjuf van mijn zoon had veel oog voor wat hij nodig had. Ze zorgde dat hij nog een jaar in de kleuterklas kon blijven. Hij kreeg logopedie en ergotherapie, dat was belangrijk om de vaardigheden te verwerven die hij nodig had in groep 3 maar die hij nog niet had op 5 jarige leeftijd. Daarnaast drongen de leerkrachten in het speciaal onderwijs aan op verder diagnostisch onderzoek, inclusief een genetische test, waardoor we erachter kwamen dat hij het Syndroom van Klinefelter heeft.”

Op de basisschool is het vaak de leerkracht in samenwerking met de intern begeleider die eventuele problemen in de klas signaleert en extra ondersteuning adviseert. Hierbij geldt dat hoe eerder mogelijke (leer)problemen onderkend worden, hoe meer het kind kan profiteren van ondersteuning, en hoe minder groot het risico op een opeenstapeling van ontwikkelingsproblemen. Het is belangrijk om al voor het kind naar groep 3 gaat goed te kijken of er zorgen zijn over de ontwikkeling. Leerkrachten in groep 2 kunnen meedenken of het verstandig is om over te gaan naar groep 3, of om nog een jaar in groep 2 te blijven [Noot: zie ook de Leidraad Klinefeltersyndroom]. Het kan voor sommige kinderen met SCA heel goed zijn om nog even te wachten, omdat veel kinderen met SCA een wat vertraagde ontwikkeling hebben en wat jong zijn voor hun leeftijd.

De leerkrachten in groep 1 en 2 kunnen ouders helpen signaleren of er problemen zijn op het gebied van de ontwikkeling die ondersteund moeten worden voordat het kind naar groep 3 gaat. Ouders kunnen samen met leerkrachten en interne begeleiders bedenken wat er nodig is om, binnen de mogelijkheden van de school, te zorgen voor optimale omstandigheden. Daarbij helpt het als goed duidelijk is wat de sterke en zwakke kanten van je kind zijn. Een klinisch (neuro)psycholoog of gespecialiseerde orthopedagoog kan met behulp van gestandaardiseerde meetinstrumenten een individueel profiel vaststellen waarbij per ontwikkelingsdomein zichtbaar wordt of het kind een achterstand of een voorsprong heeft in vergelijking met leeftijdsgenootjes. Hieronder geven we een overzicht van ontwikkelingsgebieden met sterke en zwakke kanten van veel kinderen met SCA. Met deze lijst is het makkelijker om na te gaan wat er bij een individueel kind speelt. Het kan helpen als referentiekader in het individuele diagnostisch onderzoek door een klinische professional.

Sterke kanten van veel kinderen met een extra X en Y chromosoom:

- Ondanks dat veel kinderen leerproblemen hebben, hebben zij doorgaans geen verstandelijke beperking.
- Het duurt vaak wat langer voor een kind met SCA om iets te leren, maar wanneer de vaardigheid eenmaal goed is aangeleerd, kan het kind goed meekomen met andere kinderen in de klas.

- Veel kinderen met SCA hebben aanleg voor non-verbale taken en handvaardigheidstaken zoals schilderen, knutselen, tuinieren, werken met de computer en muzikale vaardigheden. Hier halen veel kinderen zelfvertrouwen en plezier uit.
- Kinderen met SCA zijn vaak terughoudender, zachtaardiger en rustiger dan het gemiddelde kind in een klaslokaal en laten doorgaans geen agressief gedrag, pestgedrag of risicovol gedrag zien.
- Kinderen met SCA zijn over het algemeen nieuwsgierig en geïnteresseerd, en hebben veel oog voor detail.
- Veel kinderen met SCA vinden het leuk om een ander een plezier te doen en om te helpen.

De volgende dingen kunnen lastiger zijn voor kinderen met een extra X en Y chromosoom:

- Het korte termijn geheugen en werkgeheugen kunnen minder sterk zijn.
- Executieve functies kunnen zwak zijn op het gebied van 1) Aandacht en het vermogen om te focussen op een taak, 2) Organiseren 3) Impulscontrole en zelfbeheersing, 4) Tijdsplanning en de planning van activiteiten, en 4) Het vermogen om te switchen tussen verschillende taken.
- Vanwege een zwakkere taalvaardigheid kunnen er moeilijkheden ontstaan in het mondeling en schriftelijk uiten (taalexpressie). Het leren lezen kan ook vaker moeizamer verlopen. Soms voldoet het kind zelfs aan de criteria van dyslexie.
- Auditieve verwerking kan verzwakt zijn, wat het moeilijker maakt voor de kinderen om aanwijzingen op te volgen en de leerstof te onthouden.
- Een wat zwakkere fijne motoriek kan schrijven, tekenen en andere activiteiten lastiger maken en daarmee de prestaties in de klas negatief beïnvloeden.

Strategieën en interventies voor het ondersteunen van de leertaken van kinderen met een extra X of Y chromosoom:

- Lezen en spreken kunnen versterkt worden door de woordenschat (vocabulaire) extra te stimuleren vóórdat kinderen gaan starten met het leren lezen. Dit kun je doen door bijvoorbeeld veel tegen en met het kind te praten, voor te lezen of prentenboeken met het kind te lezen.
- Bij het leren hebben kinderen met SCA vaak veel baat bij meerdere herhalingen van nieuwe informatie, visuele aanwijzingen en een heldere structuur van informatie.
- Een rustige en ontspannen sfeer in de klas kan zorgen voor meer productiviteit bij leerlingen die snel afgeleid raken. Het helpt als de leerling de mogelijkheid heeft om in een rustige hoek van het klaslokaal of in een leesruimte te werken (eventueel met koptelefoon), en de gelegenheid krijgt om daar het werk af te maken.
- De leerling met SCA kan een studie-buddy toegewezen krijgen
- Duidelijke en voorspelbare routines gedurende de dag helpen de leerling om soepel over te stappen van de ene activiteit naar de andere.
- Korte en bondige geschreven of schematisch weergegeven of getekende instructies zijn vaak effectiever dan mondelinge instructies.
- Om zeker te weten dat het kind een instructie begrijpt kan het kind gevraagd worden om de instructie te herhalen.
- Taken onderverdelen in kleine stukken kan het makkelijker maken om een opdracht te begrijpen en uit te voeren.
- Wees ervan bewust dat het tempo van mondeling instructies en presentaties niet in te hoog moet zijn. Kinderen met SCA hebben meestal meer tijd nodig hebben om de aangeboden talige informatie te verwerken. Ze kunnen moeite hebben met het snel opschrijven van aantekeningen. Het helpt als ze de mogelijkheid krijgen om te kunnen werken met een laptop, een recorder of de aantekeningen van de leerkracht om de informatie te kunnen onthouden.
- Sommige leerlingen hebben moeite met het ordenen en organiseren van hun schoolopdrachten. Het helpt om met hen de opdracht in kleine delen op te knippen en een overzicht hiervan op papier te maken. Oudere leerlingen hebben baat bij extra hulp met de volgende studie

vaardigheden: 1) aantekeningen maken, 2) een toets voorbereiden en het lezen en beantwoorden van de vragen, 3) het maken van een werkstuk: zowel de planning als het schrijven, en 4) plannen van huiswerk: wanneer doe je wat, op tijd beginnen en weer stoppen.

- Het ordenen van schoolspullen kan ook lastig zijn. Met wat hulp leren ze om hun bureau op te ruimen, hun tas in te pakken en huiswerk op te schrijven.
- Voor kinderen die moeite hebben met hun fijne motoriek is het goed om tekenen en kleuren te stimuleren als voorbereiding op het leren schrijven op school. Bij ernstige problemen kan ook het tijdig leren werken met een toetsenbord en eventueel spraakherkenningssoftware van pas komen op latere leeftijd, wanneer kinderen werkstukken en andere schrijfof opdrachten moeten uitvoeren voor school.
- Leerkrachten kunnen gebruik maken van het boek 'Breinsleutels' (ISBN 9789058193070). Het boek beschrijft wetenschappelijke inzichten rondom het lerende brein en verbindt deze inzichten met het dagelijks handelen in de praktijk. De CED-Groep (Centrum Educatieve Dienstverlening) ondersteunt scholen bij het integreren van deze kennis in de school.
(<http://www.cedgroep.nl/basisonderwijs/lespraktijk/leerkrachtcompetenties/producten/breinsleutels>).
- Ouders en leerkrachten kunnen gebruik maken van het boek 'Slim, maar....' (ISBN 9789079729104). In dit boek wordt wetenschappelijk onderzoek naar executieve functies vertaald naar praktische adviezen en tips. Met behulp van werkbladen, vragenlijsten en uitgebreide leeftijdsgebonden informatie kunnen ouders en professionals voor elk kind een effectief actieplan opstellen. Andere suggesties voor het stimuleren van executieve vaardigheden zijn: 'Gedrag in uitvoering' van D. Smidt (ISBN 9789057123177) en 'Executieve functies versterken op school' van J. Cooper-Kahn (ISBN 9789079729883).

Gedrags- en sociale moeilijkheden die een impact kunnen hebben op school:

- Kinderen met SCA hebben de neiging om zich terug te trekken van nieuwe mensen en nieuwe ervaringen.
- Kinderen met SCA kunnen moeilijkheden ervaren bij het vinden van hun plek in de groep op school. Ze missen sociale signalen of interpreteren ze verkeerd en maken daardoor moeilijker vrienden.
- Omdat hun taalvaardigheden vaak achterlopen op die van hun leeftijdsgenoten, kunnen zij stiller en minder zelfverzekerd overkomen dan andere leerlingen.
- Leerlingen met SCA kunnen moeite hebben met het uiten van hun emoties en kunnen impulsief en geïrriteerd overkomen wanneer zij een bepaalde taak niet kunnen afmaken of bepaalde instructies niet begrijpen.
- Leerlingen met SCA ervaren meer angst dan hun leeftijdsgenoten. Zij kunnen een lager zelfbeeld hebben, zeker wanneer zij gepest worden door leeftijdsgenoten.

Strategieën die effectief kunnen zijn voor het ondersteunen bij gedrags- en sociale problemen:

- Betrek kinderen met SCA in een training voor sociale vaardigheden waarin o.a. vaardigheden zoals op je beurt wachten, sociale signalen aflezen, en het voorspellen van de gevolgen van je gedrag, aan de orde komen. Soms is het goed dat een kind met SCA eerst een aantal individuele sessies heeft waarin wordt ingespeeld op zijn of haar specifieke sociale problemen voordat zij/hij in een groep participeert.
- Ouders kunnen zelf met hun kind oefeningen doen in het herkennen van gezichtsexpressies.
- Betrek ook kinderen die goed sociaal vaardig zijn in het sociale netwerk van je kind: help je kind bij het maken van speelafspraken en bij het goed samen spelen. Positieve voorbeelden van sociaal gedrag kunnen de sociale ontwikkeling van het kind met SCA stimuleren.

- Gebruik de Sociale Verhalen Methode (Het Grote Sociale Verhalenboek, ISBN 9789491806001) ontwikkeld door Carol Gray om kinderen inzicht te geven in sociale situaties en te leren gepast te reageren op sociale signalen op school.
- Leer leerlingen zelfhulpvaardigheden en assertieve technieken aan, om te leren omgaan met (dreigende) conflicten op school.
- Kies een school met een goed ontwikkeld en uitgewerkt programma voor het herkennen en het stoppen van pesten en een programma voor het integreren van kinderen met leer- en andere problemen in het reguliere onderwijs.
- Leer het kind om positief over zichzelf te praten.
- Wanneer het kind gefrustreerd, bang of boos wordt, bied hem of haar dan de mogelijkheid om een 'time-out' te nemen en leer hem of haar technieken aan om de spanning te verminderen. Er zijn scholen met speciale time-out ruimtes voor leerlingen met vergelijkbare problemen (autisme, ADHD) die een 'chill-out' nodig hebben voordat zij terug kunnen keren naar het klaslokaal. Leer hen emotieregulatievaardigheden, waarbij zij opkomende emoties op tijd kunnen herkennen en managen, waardoor uitbarstingen kunnen worden teruggebracht. Hierbij kan het boek 'Driftbuien en Woedeaanvallen' (ISBN 9789079729142) en het boek 'Het explosieve kind' (ISBN 9789057124174) ook ondersteunend zijn.

Het is ook belangrijk om eventuele problemen in de motorische vaardigheden aan te pakken. Gymleraren horen te weten dat een kind een lage spierspanning, hypermobile gewrichten of een zwakke coördinatie heeft. Soms kunnen er aanpassingen worden gedaan zodat het kind op zijn eigen niveau aan de slag kan. Zwemmen, vechtsporten, dansen en andere activiteiten die geen teamsport zijn, kunnen ook een prettige vorm van sporten en bewegen zijn. Wanneer de kinderen wel een competitiesport willen doen is het belangrijk dat de coach of instructeur een kind met SCA een positie geeft die aansluit bij zijn of haar mogelijkheden. Dan kan het kind trots en succes ervaren. Het is belangrijk dat kinderen plezier hebben in bewegen!

Bij tienerjongens met KS kan het goed zijn om te overleggen met de gymleraar over apart omkleden en douchen. Hun vertraagde lichamelijke ontwikkeling en gynaecomastie kunnen makkelijk aanleiding zijn voor pesten als ze zich samen met leeftijdsgenoten moeten omkleden. Voor meisjes met Trisomie X, Tetrasomie X of Pentasomie X kunnen dansen, ballet, vechtsport, of zwemmen ook goede activiteiten zijn. Het onthouden van de pasjes en bewegingen bij dansen en ballet kan lastig zijn. Ook het volgen van mondelinge aanwijzingen is een aandachtspunt. Als het niveau te hoog wordt kan hun zwakke motoriek een belemmering zijn. Het is belangrijk om hierover in contact te blijven met de leraar of instructeur.

Het type vervolgonderwijs na de basisschool zal afhangen van de schoolprestaties van het kind met SCA en van het ontwikkelingsniveau, de steun die ouders kunnen bieden bij schoolwerk, en de interesse van het kind voor een toekomstig beroep. Ouders zien hun kind misschien graag naar HBO of universiteit gaan. Dit vraagt echter veel van de jongere, en het is verstandig om goed in te schatten in welke mate een jongere met SCA voldoende zelfredzaam zal zijn en om zal kunnen gaan met de werkdruk. Om te voorkomen dat een jongere op deze gebieden overvraagd zal worden, kan er ook voor gekozen worden om een MBO opleiding te doen. Het is belangrijk om realistische plannen te maken, zodat de kans op het succesvol afronden van een vervolgopleiding groot is. Dan gaat de jongere later gemotiveerd en met voldoende zelfvertrouwen op zoek naar een eerste baan. Het is ook belangrijk om goed in kaart te brengen op welke gebieden een adolescent steun nodig heeft. Dat helpt bij het vinden van een vervolgopleiding die aansluit bij zijn of haar mogelijkheden. Ouders kunnen helpen met uitzoeken welke mogelijkheden er zijn voor hulp en ondersteuning op de gebieden waar dat nodig is. Zo wordt de kans op een diploma maximaal.

“Ik vind wiskunde leuk en ben er beter in dan lezen en taal. Ik heb de middelbare school goed afgerond, maar het lukte mij niet om meteen goed te mee te komen op mijn vervolgopleiding. Ik had mij ingeschreven voor een vervolgopleiding en heb de lessen bijgewoond totdat ik doorkreeg dat ik het niet zou gaan halen. Ik ben toen overnieuw begonnen; ik ben wel gewend dat ik dingen vaak meerdere keren

overnieuw moet proberen. Toen kwam ik erachter dat ik dyslexie had en dat ik extra hulp en aanpassingen nodig had. Gelukkig kon de opleiding mij hier bij helpen, en ik slaagde voor veel van mijn vakken. Helaas heb ik mijn bul niet gehaald, omdat de overheid niet toestond dat het eindexamen voor mij opgelezen werd in plaats van schriftelijk afgenomen. De manier waarop het onderwijs is ingericht, is gewoon niet gebaseerd op mensen met leerproblemen. Ik moest elk jaar weer een strijd voeren met leerkrachten om aanpassingen te krijgen. Het beste advies dat ik kan geven aan jong volwassenen is om te leren assertief te worden hierin en om op te komen voor je rechten. Dit is meteen een goede oefening voor wanneer je op eigen benen moet staan.”

Voor leerlingen met SCA vergt de overgang naar vervolgonderwijs een goede planning als er leerproblemen aanwezig zijn, maar ook als de leerling nog wat onvolwassen is, het executief functioneren achterblijft of wanneer de sociale vaardigheden niet goed ontwikkeld zijn. Op de meeste vervolgopleidingen wordt er van leerlingen veel meer gevraagd om zelfstandig te plannen, initiatief te ondernemen en wordt er een groter beroep gedaan op de sociale communicatie.

Als een jongere substantiële leerproblemen heeft, is het vooral belangrijk dat er een opleiding gezocht wordt waar veel aandacht is voor leerproblemen. Het is verstandig om duidelijk te krijgen in welke mate er in onderwijs ruimte is om binnen het schoolcurriculum aanpassingen te doen op basis van de sterke en zwakke kanten van een kind met SCA. Op de website van de middelbare school wordt vaak beschreven hoe de zorgstructuur van een school eruit ziet en men kan altijd een afspraak maken met de zorgcoördinator van de school om te bespreken welke aanpassingen mogelijk zijn. Vervolgonderwijs, zoals bijvoorbeeld MBO, HBO of Universiteit hebben vaak een studieadviseur die samen met een leerling of diens ouders kan bekijken wat een leerling nodig heeft en die passende adviezen kan geven over de vormgeving van het leertraject.

De overgang van adolescent naar volwassene

Volwassen worden betekent leren om op eigen benen staan, en niet meer afhankelijk te zijn van ouders en familie. Het is voor jongeren met een aandoening of een ontwikkelingsachterstand vaak extra ingewikkeld, bovenop de normale problemen om alles zelf te leren doen: zorgen voor je financiën, het runnen van een huishouden, gezond eten, een baan en sociale contacten.

Veel jong volwassenen met een extra X of Y chromosoom zijn wat minder 'volwassen' dan hun leeftijdsgenoten, wat kan leiden tot stress bij alle nieuwe verantwoordelijkheden. Als de jongere daarnaast ook last heeft van angst of leerstoornissen of moeite heeft met sociaal inzicht of executieve functies dan heeft hij of zij langer en meer steun nodig in vergelijking met broers, zussen en leeftijdsgenoten.

Voor ouders is het vaak lastig te voorspellen hoe hun kind zich zal ontwikkelen tot volwassene en welke belemmeringen er daarbij zullen ontstaan. Het is verstandig om ruim voor de 18^e verjaardag te beginnen met de voorbereiding op deze belangrijke stap.

"Ik hoop dat hij in staat is om een aantal van zijn dromen te vervullen, op zichzelf te wonen en mee te draaien in de maatschappij. Ik hoop ook dat hij gezonde relaties zal hebben en een gelukkig persoon zal zijn. Ik maak me wel zorgen over het risico op pesten, omdat ik weet hoe gemeen en hard mensen kunnen zijn naar mensen die anders lijken te zijn."

"Het lijkt er op dat de meeste mensen met SCA die ik ontmoet of waar ik online contact mee heb, 'laatbloeier' zijn. Het zou fijn zijn om ouders te kunnen waarschuwen voor wat er komen zal, hen gerust te stellen dat hun kind waarschijnlijk ook een zelfstandige en onafhankelijke volwassene zal worden, maar doorgaans wat later dan anderen. Het zou ook fijn zijn om van tevoren volwassenen met SCA te ontmoeten die kunnen vertellen wat voor hen belangrijk is geweest is bij de ondersteuning van dit proces. "

De grote individuele verschillen in het functioneren van jongvolwassenen met SCA maakt het lastig om te anticiperen op het volwassen worden. Bij het ene kind gaat de overgang naar volwassenheid vrij soepel, net als bij andere kinderen zonder SCA. Het andere kind heeft tijdelijk of langdurig steun nodig van de ouders of van de overheid. Voorop staat dat het verstandig is als ouders nagaan wat zij allemaal kunnen doen om hun kind maximaal te ondersteunen in deze fase van het leven en daarmee aan te sturen op de beste uitkomst binnen de mogelijkheden van hun kind. Mijn man en ik geloofden altijd dat, omdat John het redelijk goed deed op school, het hem zeker zou lukken om in ieder geval naar het HBO te gaan en een betaalde baan te hebben op de leeftijd van 21 of 22. Het lukte John helaas niet om een vervolgopleiding te doen en ook niet om op de arbeidsmarkt aan de slag te gaan, hoewel hij dit zeker heeft geprobeerd. Zijn executieve functies bleken te zwak en zijn leerstoornissen waren te groot om zichzelf staande te houden. Hij was te afhankelijk van onze intensieve steun en hulp om op eigen benen te staan. Hoewel wij er rekening mee hadden gehouden dat hij misschien een zekere mate van hulp nodig zou hebben, hadden we niet verwacht dat we voor hem ondersteuning bij de overheid moesten aanvragen om hem onafhankelijk en zelfstandig zijn leven te laten leiden. Hij heeft re-integratie trajecten gevolgd, hulp van een 'jobcoach' gekregen en trainingen op het gebied van zelfredzaamheid gevolgd. Hij is verhuisd naar een appartement met een programma voor hoog functionerende jongeren die hulp nodig hebben in zelfredzaamheid. Hij heeft een sociaal leven nu en een goede relatie met zijn begeleider die hem leert hoe hij zelfstandig en onafhankelijk van ons kan leven. Op het moment dat ik dit boek schreef was hij 23, redelijk succesvol en woonde hij zelfstandig. Het is voor hem heel belangrijk geweest dat hij steun van ons en de overheid heeft gekregen, zonder dat was het hem nooit gelukt om op dit niveau te functioneren.

De volgende dingen waren voor ons belangrijk in deze fase:

- De juridische zeggenschap die jongeren zelf krijgen wanneer zij 18 jaar worden, aanwijzingen over hoe hiermee om te gaan
- Opleidingsmogelijkheden vinden die aansloten bij zijn niveau
- Werkgelegenheid en ondersteuning hierbij
- Medische zorg en besluitvorming hierin

- Zelfredzaamheid (persoonlijke verzorging, het beheer van geld, voeding en huishouden)
- Financiële steun
- Overheidsregelingen
- Familie relaties

De belangrijkste verandering bij het bereiken van de leeftijd van 18 jaar is dat de juridische status van het kind verandert van een afhankelijk iemand naar een wilsbekwame volwassene. De wet gaat er vanuit dat een volwassene verantwoordelijk is voor medische en financiële besluitvorming. Tenzij bij de rechtbank **curatele, beschermingsbewind of mentorschap** wordt aangevraagd zijn ouders niet langer bevoegd om namens hun kind beslissingen te nemen. Zelfs niet als de jongvolwassene er nog niet klaar voor is om zelf verantwoordelijkheid te nemen hierin.

Als de 18^e verjaardag nadert, is het goed als ouders nagaan of hun zoon of dochter in staat zal zijn om zelfstandig te kunnen functioneren met alle verantwoordelijkheden die daarbij horen. Zal het hem of haar lukken om op eigen kracht met zorgverleners te communiceren, of is er hulp nodig bij het kiezen tussen behandelingen, het plannen van afspraken en het regelen van herhaalrecepten? Is een kind in staat om een contract te ondertekenen voor het openen van een bankrekening, of om een auto te kopen met een lening? Begrijpt het kind de basisprincipes van de fiscale regelgeving en kan het kind adequaat zijn of haar administratie bijhouden? Indien het antwoord op één van deze vragen 'nee' is, dan is het aan de ouders om te bepalen hoe ze medezeggenschap willen regelen. Officiële juridische documenten zijn nodig om een van de ouders wettelijke vertegenwoordiger te laten zijn van hun volwassen zoon of dochter.

Omdat dit rechtsdocumenten zijn, heeft elke staat en elk land zijn eigen bepalingen met betrekking tot het nemen van beslissingen voor een ander. Ouders kunnen zelf onderzoeken welke bescherming een staat of land biedt aan hun volwassen zoon of dochter. In Nederland moet een regeling voor wettelijke vertegenwoordiging aangevraagd worden bij een kantonrechter. Hierbij wordt onderscheid gemaakt tussen curatele, bewind, en mentorschap.

Hierover vindt u meer informatie op www.rechtspraak.nl, bij het kopje 'Familie en Relatie'. Zie ook de website van de Rijksoverheid en de brochure van Ministerie van Veiligheid en Justitie omtrent Curatele, Bewind en Mentorschap op www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/curatele-bewind-en-mentorschap.

Betaald werk is vaak de standaard waaraan het succes van een jongvolwassene wordt afgemeten. Of aan het diploma van de middelbare school, de universiteit of een beroepsopleiding. De resultaten van de enquête gaven aan dat het opstarten van een carrière na de middelbare school of na het beroepsonderwijs of universiteit lastig kan zijn voor jongvolwassenen met SCA.

Op het werk zijn bepaalde vaardigheden vaak veel belangrijker dan op school, wat maakt dat zelfs jonge mensen die het heel goed hebben gedaan op school, tegen problemen kunnen aanlopen op het werk. Een van de redenen hiervoor is dat het verkrijgen van een baan vaak goede sociale vaardigheden vereist, en dat er op het werk van ze wordt verwacht dat ze goed kunnen opschieten met collega's en klanten. Wanneer iemand een beetje teruggetrokken of verlegen is kunnen zij gezien worden als iemand die niet echt een 'teamspeler' is. Nog ingewikkelder wordt het wanneer de werknemer met SCA moeite heeft met het begrijpen van instructies die op een snelle en mondelinge manier gegeven worden, of dat hij of zij het 'zelf maar moet uit zoeken' wat ook vaak het geval is. Dit kan voor angst zorgen en het gevoel overspoeld te worden, wat ook weer een negatieve invloed kan hebben op het functioneren op het werk.

Wat we in het vragenlijstonderzoek zagen is dat het vaak een proces van vallen en opstaan is bij het vinden van een geschikte baan. Indien motorische problemen aanwezig zijn, zijn deze vaak subtiel en niet gelijk zichtbaar. De combinatie van kleine tekortkomingen in verbale- en auditieve vaardigheden, snelheid van informatieverwerking, executieve functies en sociaal inzicht kunnen bij elkaar optellen tot problemen bij het uitvoeren van werk en het behouden van een baan.

“Ik maak me voortdurend zorgen over mijn toekomst. Ik ben bang dat ik het niet goed zal doen op mijn vervolgopleiding, of dat ik zal uitvallen en daarna nooit meer in staat zal zijn om een goed betaalde baan te kunnen krijgen. Mijn sociale angst belemmert mij, als 19 jarige, in het krijgen van een betaalde baan en het halen van mijn rijbewijs.”

“Mijn zoon heeft zich anders ontwikkeld dan de meeste van zijn leeftijdsgenoten. Hij is graag alleen en heeft niet veel vrienden gehad sinds de lagere school. Zijn sociale vaardigheden liggen ver achter ten opzichte van zijn kalenderleeftijd. Met volwassenen verloopt het sociale contact vaak wel goed, maar bij leeftijdsgenootjes is hij niet op zijn gemak. Ik vrees dat zijn tekort aan sociale vaardigheden het hem moeilijk zal maken om een baan te krijgen en te houden.”

Wanneer een jongvolwassene met SCA moeite heeft met het vinden van een baan of met het behouden van een baan, zijn er verschillende organisaties die hem of haar kunnen helpen. Op www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/werken-met-arbeidsbeperking is een actueel overzicht te vinden van overheidshulp aan mensen met een arbeidsbeperking. Het belangrijkste lijkt het om hulp te krijgen voordat iemand in een negatieve spiraal raakt van het verliezen van een baan, depressie of vermijding en het weer verliezen van een baan. Middelen die ingezet kunnen worden om een goede werkplek te vinden zijn bijvoorbeeld psychologisch onderzoek, beroepskeuzetesten, bij- en nascholing, arbeidsbemiddeling, en job coaching (zie ook www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/re-integratie). Om gebruik te kunnen maken van deze regelingen en diensten is vaak een medisch bewijs van een eventuele beperking nodig, hetgeen betekent dat de diagnose van SCA aan de instanties kenbaar gemaakt zal moeten worden.

Wanneer iemand eenmaal aan het werk is kunnen er ook aanpassingen nodig zijn. Mensen met een lage spierspanning hebben moeite om langdurig te staan bij een kassa of computer. Een krukje om op te zitten is dan misschien een eenvoudige oplossing. Voor wie moeite heeft met mondelinge instructies, kan informatie op papier uitkomst bieden. Om in aanmerking te komen voor zulke

aanpassingen kan het helpen om de diagnose bekend te maken aan de werkgever of in elk geval aan de arbodienst. Een voordeel daarvan is dat iemand een beroep kan doen op de Participatiewet, waarin regelingen ter ondersteuning van de werknemer zijn vastgelegd.

Overdragen van de medische zorg

Een ander onderdeel van de overgang naar volwassenheid is de overgang van de kinderarts naar artsen voor volwassenen. Het is goed als kinderen al veel weten over hun genetische aandoening voordat ze achttien jaar zijn. Kinderen die onder controle zijn bij een kinderarts moeten namelijk overstappen naar een arts voor volwassenen tegen de tijd dat ze achttien tot eenentwintig jaar zijn. Denk daarbij aan een jongere die regelmatig voor controle naar een endocrinoloog gaat voor de begeleiding van testosterontherapie.

Jongvolwassenen zullen het vaak fijn vinden als hun ouders nog mee gaan naar medische afspraken. Het is belangrijk dat ouders een machtiging hebben om medische informatie te mogen uitwisselen met de behandelend artsen maar ook met bijvoorbeeld de zorgverzekering. Voor meer informatie verwijzen wij graag naar de brochure 'Kinderen, hun ouders en patiëntrechten', welke te downloaden is op de website van de Patiëntenfederatie Nederland (www.patiëntenfederatie.nl).

Wanneer u op zoek gaat naar een nieuwe arts, vraag dan aan de zorgverleners van het kind om artsen die bekend zijn met SCA of open staan om zich te verdiepen in SCA. Het kan nuttig zijn om zelf brochures of literatuur mee te nemen en te zien hoe een arts reageert op het ontvangen van deze informatie. Uiteraard heeft uw kind zelf ook een rol in het kiezen van een nieuwe zorgverlener.

Het kiezen van een zorgverzekering is ook belangrijk. In Nederland heeft iedereen verplicht een basisverzekering. Voor kinderen is daarin de zorg van de tandarts opgenomen, voor volwassenen niet. Het kan belangrijk zijn om een aparte tandartsverzekering af te sluiten. Dekking van de zorgverzekering is een ander belangrijk onderdeel als het gaat om de medische zorg. Omdat vergoedingen voor medische zorg steeds veranderen als gevolg van

veranderingen in wet- en regelgeving vanuit de overheid en beleid van de zorgverzekeraars, geven wij hierover verder geen informatie in dit boek.

Financiële overwegingen

Niet iedere jongvolwassene met een SCA is financieel zelfstandig. Veel van hen hebben, net als hun leeftijdsgenoten, financiële steun nodig om een vervolgopleiding te kunnen volgen. Naast een opleiding een baantje hebben voor (extra) inkomsten is niet voor iedereen haalbaar. Werkende jongvolwassenen hebben misschien nog niet voldoende inkomen om helemaal zelfstandig te zijn. Het uurloon en het aantal gewerkte uren per week kan daarvoor te laag zijn. Gaat u na of u zelf ondersteuning kunt en wilt bieden en of er vanuit de overheid ondersteuning mogelijk is bijvoorbeeld vanuit de WAJONG.

Daarnaast zijn voor jongvolwassenen met SCA nog een aantal bijkomende belangrijke overwegingen. Bij veel mensen met SCA is niet per se sprake van een ontwikkelingsstoornis, maar kan er ook sprake zijn van een ontwikkelingsachterstand. Die ontwikkelingsvertraging kan zichtbaar worden in de moeite die er is bij de voorbereiding op een baan en het in staat te zijn om voltijd te werken en zelfvoorzienend te zijn. De jongvolwassene kan ook daadwerkelijk een gediagnosticeerde ontwikkelingsstoornis hebben, bijvoorbeeld omdat voldaan wordt aan de criteria van een autismespectrumstoornis, of omdat er sprake is van een verstandelijke beperking. Ook in de volwassenheid kunnen medische of psychische problemen het onmogelijk maken om zelfvoorzienend te worden.

Als een jong volwassene met SCA niet in staat is om zelfvoorzienend te zijn, of tijdelijk niet, dan hebben ouders verschillende opties. Hieronder valt het geven van financiële ondersteuning door ouders zelf, maar ook het aanmelden voor financiële steun vanuit de overheid. Het is verstandig om alvast over deze mogelijkheden na te denken voordat het kind de middelbare school afrondt en in kaart te brengen welke opties er zijn als ondersteuning nodig blijkt. Als ouders ervoor kiezen om zelf financieel extra te ondersteunen, dan kan het helpen om dit te doen op een manier die de voortgang richting zelfstandigheid stimuleert. Het is belangrijk dat er, eventueel onder begeleiding van een

hulpverlener, realistische doelen gesteld worden die helpen om zelfstandigheid te bereiken, zoals het deelnemen aan trainingen, het zoeken van werk, het zelf innemen van medicijnen en het zelf uitvoeren van taken die bijdragen aan het huishouden. Soms kan het helpen om een geschreven contract op te stellen waarin de ondersteuning van ouders omschreven staat, zodat ook duidelijk wordt voor de jongvolwassene waar hij of zij zelf verantwoordelijk voor is. Als ouders voorzien in een auto of woonruimte is dit eveneens onderdeel van de financiële steun en kunnen hier op papier afspraken over gemaakt worden. Vrijblijvende financiële ondersteuning spoort de jongvolwassene niet altijd aan om zelfvoorzienend te worden. Ouders kunnen proberen om dit te voorkomen door voorwaarden te stellen aan ondersteuning en duidelijke consequenties te verbinden aan het niet nakomen van afspraken in het contract.

“Zijn gebrek aan zelfbeheersing (impulscontrole) kan hem in de problemen brengen, zeker wat betreft geld. Ik hoop dat hij in staat is om zijn financiën te organiseren, gezien het feit dat hij geneigd is om elke cent uit te geven die hij krijgt.”

Wanneer u financiële steun biedt is het tevens nuttig om na te gaan of de jongvolwassene de financiële verantwoordelijkheid begrijpt en aan kan, voordat hen teveel vrijheid gegeven wordt met bijvoorbeeld bankpasjes en creditcards. Voor alle jonge mensen, ongeacht of zij een beperking hebben of niet, is het verstandig om te beginnen met een betaalpas die gekoppeld is aan een rekening waarop het niet mogelijk is om rood te staan. Ook is het verstandig om geen gebruik te maken van een creditcard. Als hij of zij een mobiele telefoon, een auto, internet- of kabelabonnement heeft, geef de jongvolwassene dan een vaste vergoeding en laat hem of haar de kosten daarvan zelf betalen. Bied de jongvolwassene de kans om te leren om te gaan met geld, door hem of haar de verantwoordelijkheid te geven om een huishouden te runnen binnen een redelijk budget. Weersta de verleiding om geld te lenen aan de jongvolwassene als hij of zij teveel of te snel geld uitgeeft gedurende de maand. Als het nodig is kan gekozen worden voor een wekelijkse vergoeding totdat de jongvolwassene leert om met geld om te gaan en de uitgaven van een paar weken kan overzien.

Een andere optie, die de steun vanuit de familie kan aanvullen, is het aanvragen van financiële ondersteuning (een uitkering) vanuit de overheid. In Nederland is de participatiewet (www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/participatiewet) ingesteld om zoveel mogelijk mensen met een arbeidsbeperking werk te laten vinden. Als een ouder verwacht dat het kind een uitkering aan zal moeten aanvragen dan is het verstandig om deze procedure al bijtijds, voor de achttiende verjaardag, in gang te zetten, omdat er een wachttijd kan gelden. Voor meer informatie over actuele regelingen voor ondersteuning vanuit de overheid kunt u terecht bij het UWV (www.uwv.nl).

Het gedrag dat de jongvolwassene moet ontwikkelen om succesvol onafhankelijk te worden wordt ook wel aangeduid met ‘adaptieve vaardigheden’. Het regelen van de eigen geldzaken, zoals eerder al is besproken, is een van de deze vaardigheden. Hetzelfde geldt voor het kunnen zorgen voor jezelf als het gaat om hygiëne, voeding, beweging en het monitoren van de eigen gezondheid. Huishoudelijke vaardigheden, zoals schoonmaken, de was doen, boodschappen doen, koken en simpel onderhoud van het huis zijn basale, maar belangrijke adaptieve vaardigheden. Een jongere moet in staat zijn om zelfstandig veiligheidsoverwegingen te maken, waaronder afwegingen rond voedselveiligheid en giftige stoffen, brandpreventie en brandsignalering, het sluiten van deuren en ramen en maatregelen wat betreft de beveiliging van het huis, beveiliging van internet en telefoon, het beschermen van privacy gevoelige informatie, veilig reizen en gepast gebruik van alcohol. Jongvolwassenen dienen ook begrip te hebben van de basisprincipes van de wet, zoals het kennen van hun eigen rechten voor het geval ze in contact komen met de politie.

“Ik denk dat mijn grootste openbaring was dat ik moest accepteren dat mijn dochter onvoldoende in staat was om haar eigen veiligheid in de gaten te houden. Ik vond dat erg moeilijk. Toen ze de leeftijd bereikte dat ze alcohol mocht drinken, ging ze graag uit in luide clubs om te drinken en te dansen en om daarna allerlei ongepaste foto’s op haar Facebookpagina te zetten. Haar zus heeft uiteindelijk tot haar door kunnen dringen en nu herkent ze wat ongepast is en zet ze alleen geschikte berichten op Facebook.”

De meeste adolescenten en jongvolwassenen leren adaptieve vaardigheden als ze opgroeien door naar het voorbeeld te kijken dat hun familieleden en leeftijdsgenootjes geven. Als er sprake is van leerproblemen of ontwikkelingsachterstanden dan kan het zijn dat het niet goed lukt om zulke vaardigheden te ontwikkelen. Het expliciet aanleren hiervan is best lastig, want zulke adaptieve vaardigheden worden doorgaans alleen specifiek aangeboden als training voor laag functionerende jonge mensen met een verstandelijke beperking of binnen instellingen voor mensen met een gediagnosticeerde ontwikkelingsstoornis. Voor de meeste mensen met SCA zijn er weinig plekken of gelegenheden waarbij ze trainingen kunnen volgen in adaptieve vaardigheden, tenzij ouders zelf de beperkingen van hun kinderen onderkennen en zelfstandig aan de slag gaan om hun kind hier vaardigheden in aan te leren.

Sommige jongvolwassenen met SCA kunnen in aanmerking komen voor programma's voor mensen met ontwikkelingsstoornissen of psychiatrische stoornissen. Met name als jongvolwassenen met SCA de diagnose Autismespectrumstoornis, een verstandelijke beperking, epileptische aanvallen, psychische of neurologische aandoeningen hebben, dan komen zij doorgaans in aanmerking hiervoor. Voor meer advies over het aanleren van adaptieve vaardigheden kunt u terecht bij een klinisch (neuro)psycholoog of gespecialiseerde orthopedagoog. U kunt zich voor hulp en informatie ook richten tot belangenverenigingen, zoals de landelijke oudervereniging Balans (www.balansdigitaal.nl).

Wanneer adolescenten volwassen worden en de banden met hun familie wat losser worden, verandert ook hun relatie met familie en ouders. Voor ouders van zoons of dochters die behoorlijke leer- en ontwikkelingsproblemen hebben gehad, kost het wellicht moeite om de jongvolwassene meer los te laten wanneer zij volwassen worden. Het is belangrijk dat alle jongvolwassenen in toenemende mate zelfstandigheid kunnen ervaren binnen de kaders van hun specifieke vermogens. Het helpt jongvolwassenen om de kans te krijgen om fouten te maken en te leren van hun fouten. Het is doorgaans moeilijk voor een ouder die constant het voortouw heeft moeten nemen en op heeft moeten komen voor de belangen van zijn of haar kind, om een stap terug te doen en de

jongvolwassene te leren zelfstandig voor zichzelf op te komen. Dit geldt in het bijzonder voor ouders wiens kind met SCA de jongvolwassenheid heeft bereikt, maar nog wel ondersteuning vereist op specifieke vlakken.

Als ouder van een 23-jarige zoon die nog steeds enige financiële steun ontvangt van thuis en getraind moet worden in adaptieve vaardigheden om zelfstandig te kunnen wonen, weet ik hoe moeilijk het is om een stap terug te nemen.

Wanneer ik tegen John zeg dat hij zelf verantwoordelijk is voor het oppakken van een aantal taken, zegt hij soms dat hij liever heeft dat ik dat voor hem blijf doen. Het is misschien makkelijker om deze taken als ouder te blijven doen, maar het is belangrijk om taken over te dragen aan John, zodat hij onder begeleiding van een coach kan leren deze zelf uit te voeren.

Zodra een adolescent met zwakke adaptieve vaardigheden de volwassen leeftijd heeft bereikt, zullen ouders constant moeten overwegen in welke mate en op welke manier zij hun zoon of dochter ondersteunen. Als het om dingen gaat waar de jongvolwassene verantwoordelijkheid voor kan nemen zonder wezenlijk risico, zowel financieel dan wel schadelijk op een andere manier, dan is advies op afstand voldoende. Als dit niet het geval is, dan kan het nodig zijn om de verantwoordelijkheid expliciet over te dragen aan ouders. Toch is het streven naar zo veel mogelijk zelfstandigheid belangrijk, want het risico bestaat dat een kind te afhankelijk blijft als ouders niet een stap terug doen en daarmee hun kind de kans ontnemen proefondervindelijk te leren. Het is ook mogelijk dat een volwassen kind wrok gaat koesteren als hij of zij het gevoel heeft dat ouders te veel controle uitoefenen. Het vinden van een evenwicht in steunen en vrij laten is vaak niet makkelijk voor ouders.

Uit het kleine aantal studies waarin mensen met SCA zijn gevolgd tot in de volwassenheid, en uit het vragenlijstonderzoek dat opgezet was om informatie te verzamelen voor dit handboek, blijkt dat de grote meerderheid van mensen met SCA als volwassene onafhankelijk en zelfstandig leeft, ook al is dat soms iets later dan leeftijdgenoten. Ze geven aan dat hun leven hen voldoening geeft, maar erkennen ook de obstakels die ze als adolescent en jongvolwassene hebben moeten overwinnen. Hun ouders uiten, niet verrassend, nog altijd hun zorgen, ook als de jongvolwassene uit huis is, een carrière heeft en volwassen relaties opbouwt, waar ook een huwelijk en gezin bij kunnen horen. Ditzelfde

geldt natuurlijk ook voor ouders van kinderen zonder extra chromosomen, al is de mate van zorg meestal dan wat minder groot.

De toekomst

Er zijn weinig dingen zo mooi als het schrijven van het boek dat je zelf altijd al had willen hebben, in dit geval een vrij uitgebreid handboek over X en Y chromosoom variaties. Ik heb jarenlang de wens gehad om kennis te bundelen in een boek, totdat ik de kans hiertoe kreeg op het moment dat ik op 59-jarige leeftijd met pensioen ging. Een jaar voordat ik echt startte met schrijven, begon ik al met het interviewen van mensen met deze chromosoom variaties, ouders en andere betrokkenen. Bovendien maakte ik een online vragenlijst waarbij ik hoopte dat die ongeveer 200 deelnemers zou aantrekken die mij konden vertellen over hun leven; ik ontving uiteindelijk meer dan 800 reacties. De ingevulde vragenlijsten van deze 800 mensen hebben de basis gevormd voor dit boek.

Het werd mij ook duidelijk dat de kennis met betrekking tot X en Y chromosoom afwijkingen nog beperkt is, ondanks een gestage toename van onderzoekpublicaties over KS, Trisomie X, 47,XYY en de 48 en 49 varianten. Deze genetische aandoeningen zijn nog onvoldoende bekend bij het algemene publiek en bij een deel van de professionals, met name de zorgverleners die betrokken zijn bij de zorg voor kinderen en die de ouders op het spoor zouden kunnen zetten van de genetische diagnose. Het is belangrijk dat mensen meer leren over deze syndromen. Dit laatste hoofdstuk weerspiegelt daarom mijn 'wensenlijstje', dat ik koester om de levens te verbeteren van mensen met X en Y chromosoom variaties en hun naasten.

Het is belangrijk dat er actief campagnes worden gestart die gericht zijn op het vergroten van het bewustzijn van het bestaan van SCA. Ik heb zelf vroeger gewerkt bij de longartsen van de Universiteit van Michigan en wij promootten daar vroege detectie en diagnose van taaislijmziekte met de slogan 'Kus je baby'. Op deze manier konden ouders die een zoute smaak opmerkten bij hun kind, het eerder onder de aandacht brengen van hun kinderarts. Meer parate kennis over de combinatie van symptomen die kunnen duiden op SCA is zeer belangrijk voor de vroegsignalering.

Het krijgen van publieke aandacht kan een uitdaging zijn, omdat het hebben van een genetische aandoening misschien wel de aandacht kan trekken van de populaire media, maar moeilijker de aandacht vangt van de serieuze media waar een groter effect van te verwachten valt. SCA is nog steeds een enigszins

‘verborgen’ aandoening, net zoals autismespectrumstoornissen en ADHD dat tientallen jaren geleden waren. Een extra barrière is dat veel betrokkenen en ouders terughoudend zijn om de diagnose te delen met anderen, onder andere vanwege de onterechte associatie met crimineel gedrag. Het vinden van bekende Nederlanders en ander publieke figuren die in staat zijn om de aandoening onder de het publiek te brengen is dus ook moeilijker dan bij andere aandoeningen.

Tegelijkertijd met initiatieven om SCA onder de aandacht te brengen bij het grote publiek, is het belangrijk dat makkelijk **toegankelijke, betrouwbare en begrijpelijke** informatie beschikbaar wordt gesteld op websites voor mensen die zo’n diagnose hebben of voor mensen die deze informatie nodig hebben om goede zorg te verlenen. AXYS heeft veel werk verricht om hun website op dit niveau te krijgen, in het bijzonder met de komst van ‘webinars’, maar ook het beschikbaar stellen van beknopte downloadbare brochures die de aandoeningen beschrijven, samen met bibliografieën en links naar toegankelijke wetenschappelijke literatuur.

Bovendien hebben ondersteunende organisaties voor mensen met SCA financiering nodig om de **infrastructuur van deze ondersteunende organisaties** te realiseren. De infrastructuur moet zorgen voor PR, ondersteuning voor mensen die net de diagnose hebben gekregen, educatieve programma’s voor families en professionals, bevordering van onderzoekinitiatieven, en lobby richting de overheid. Het is duidelijk dat het opzetten van een ondersteunende organisatie om een degelijke en professionele fondsenwerving campagne vraagt, die verder gaat dan vrijwilligersactiviteiten van betrokkenen en families. Het is belangrijk dat verschillende ondersteunende organisaties samen krachten bundelen en dat naar gedeelde belangen wordt gezocht, want een grotere groep met een sterkere stem maakt lobby beter mogelijk. Ik ben van mening dat het belangrijk is dat de farmaceutische industrie, die zowel hormoonpreparaten als psychofarmaca op de markt brengt waar deze populatie gebruik van maakt, ook enige verantwoordelijkheid draagt in het financieel ondersteunen van initiatieven en het verbeteren van zorg voor mensen met SCA door het goed beschikbaar maken van nieuw ontwikkelde producten.

Het aantal publicaties over X en Y chromosoom variaties in wetenschappelijke tijdschriften is de laatste decennia flink toegenomen. Echter, het is nu tijd voor de ontwikkeling en publicatie van een **gezaghebbend studieboek** over deze aandoeningen. Wanneer een aandoening een eigen boek krijgt over de diagnose en behandeling, zijn professionals in de gezondheidszorg eerder geneigd om het boek te raadplegen wanneer zij een behandeling zoeken voor hun patiënt. Nog belangrijker, stagiaires in de gezondheidszorg hebben dan toegang tot alle uitgebreide en gedetailleerde informatie in één boek en zullen het toepassen in de praktijk. Het is mijn doel om met een aantal professionals, die expert zijn op het gebied van SCA, samen te werken in het samenstellen van een dergelijk studieboek.

Tegelijkertijd moeten er **zorrichtlijnen en behandelstandaarden** ontwikkeld worden voor zowel de kinder- als volwassen populatie. Zorrichtlijnen geven een overzicht van actuele richtlijnen voor diagnostiek en behandeling, en bieden daarmee een protocol voor het verlenen van goede zorg. Zorrichtlijnen worden ontwikkeld door professionele werkgroepen en overgenomen door organisaties die zorg verlenen. [Noot: in 2016 is de 'Leidraad Klinefeltersyndroom' uitgekomen].

Ook is het belangrijk dat toekomstige professionals goed opgeleid worden over SCA, door ervoor te zorgen dat SCA een plek krijgt in het **opleidingscurriculum**. Dit vergroot de kans dat X en Y chromosoom variaties worden overwogen tijdens het diagnostisch proces als er sprake is van ontwikkelingsproblemen of leerproblemen in combinatie met bepaalde symptomen, zoals lage spierspanning, grote lengte en verlate puberteit. Een ander doel is het bieden van bij- en nascholing voor klinisch genetici, kinderartsen, psychologen, logopedisten en anderen die werken met deze populatie. Als we willen pleiten voor vroegsignalering van deze aandoening, dan is het van cruciaal belang dat er goed opgeleide professionals klaar staan die hoge kwaliteit zorg kunnen bieden aan mensen met X en Y chromosoom variaties.

Een hele belangrijke ontwikkeling in het behalen van deze doelen, is de oprichting van multidisciplinaire klinieken. De eerste en meest toonaangevende kliniek is de *EXtraordinary Kids Clinic*, onder leiding van Dr. Nicole Tartaglia, in het Children's Hospital in Colorado. In deze kliniek komen alle specialismen

samen om multidisciplinaire zorg te bieden. Deze gespecialiseerde kliniek is gericht op alle medische en psychologische problemen die zich kunnen voordoen bij X en Y chromosoom variaties. De kliniek heeft klinische richtlijnen voor de zorg voor mensen met SCA opgesteld, en voorziet ook in klinische training van professionals. Het probleem is echter dat er veel te weinig van zulke specialistische klinieken zijn. De wachtlijsten zijn lang, zelfs al moeten vele families van ver reizen met aanzienlijke kosten. Het is dus duidelijk dat het **oprichten van klinieken** voor X en Y chromosoom variaties een ander belangrijk punt op de agenda is. De opkomst van zulke klinieken zal ook een drijvende kracht zijn achter het verbeteren van de zorg in andere klinische instellingen. Diagnostiek en behandelingsprotocollen zullen worden aangescherpt en klinisch relevant onderzoek met betrekking tot SCA zal een impuls krijgen. [Noot: in Nederland is het TRIXY Expertisecentrum in 2016 opgericht, waar klinici en wetenschappers samen werken in de zorg voor kinderen met X en Y chromosoom trisomieën (47,XXY, 47,XXX en 47,XYY). TRIXY is een samenwerking van het Ambulatorium (LUBEC), de afdeling Neuropedagogiek en Ontwikkelingsstoornissen van de Faculteit Sociale Wetenschappen van de Universiteit Leiden en het Leids Universitair Medisch Centrum. Doelstellingen van TRIXY zijn het bieden van specialistische multidisciplinaire zorg en het verzamelen en delen van kennis door wetenschappelijk onderzoek].

Er zijn altijd aandoeningen die geassocieerd worden met 'schaamte' en SCA hoort daar helaas bij. Er zijn onterechte associaties met 'criminaliteit' die gebaseerd zijn op achterhaald onderzoek. Daarbij wordt KS geassocieerd met onvruchtbaarheid, en daarmee met het taboe 'niet volledig te kunnen functioneren als een man'. Er is echt maar een kleine minderheid van mensen met 47,XXY die genderidentiteitsvragen hebben en de associatie met 'vrouwelijkheid' is ongegrond. Op het moment dat iemand een Y chromosoom heeft, is deze persoon volledig mannelijk, ook al zijn er meerdere X chromosomen. Ik geloof niet dat de SCA gemeenschap wezenlijke vooruitgang kan boeken in het doel om de diagnose SCA te zien als een medische- en ontwikkelingsaandoening, totdat zij alle stigma's kunnen loslaten die geassocieerd zijn met SCA. Tot op zekere hoogte is dit een 'kip of ei' probleem: vanwege het potentiële stigma zijn mensen minder geneigd om de diagnose te delen met mensen buiten de directe familie en worden alternatieve labels zoals

Autismespectrumstoornis of ADHD liever gebruikt om het te beschrijven aan buitenstaanders. Door het geven van andere benamingen wordt echter de kans dat steeds kleiner dat mensen leren over het bestaan van SCA, waardoor het gezien blijft worden als een zeldzame aandoening en stigma's in stand worden gehouden.

Als het gaat om genderidentiteit en seksuele geaardheid, is er ook binnen de SCA populatie **diversiteit** te zien. Voor een aantal mensen, in het bijzonder degenen met conservatieve religieuze en sociale opvattingen, kan het een uitdaging zijn om deze diversiteit te omarmen. Ik begrijp dat er mensen zijn met andere opvattingen, maar het bewijs is sterk dat mensen die homo- of biseksueel zijn of die genderdysphorie hebben, niet zelf hebben gekozen hiervoor. Ze zijn hiermee geboren, en hun geaardheid of genderidentiteit is verankerd in hun aanleg. Het idee dat seksuele geaardheid en genderidentiteit stigmatiserend zijn, en daarom beter verborgen moeten blijven, verhindert zelfacceptatie van mensen, en dat kan extra moeilijk zijn voor mensen met SCA die al op meerdere fronten uitdagingen moeten overwinnen.

Het laatste doel op mijn wensenlijst is dat er veel meer **onderzoek** wordt gedaan naar deze genetische aandoeningen gedurende de levensloop, en naar mogelijkheden voor interventie en behandeling van symptomen. Dit kan een zeer waardevolle populatie zijn voor wetenschappelijk onderzoek, omdat de aanwezigheid van extra chromosomen, en dus extra dosering van genetisch materiaal, als potentieel model kan fungeren om de hersenontwikkeling of aanleg voor bepaalde ontwikkelingsstoornissen te onderzoeken. Het is belangrijk dat we onderzoek doen naar zowel opgroeien in de kindertijd als veroudering in de volwassenheid. Er is nog weinig bekend over de impact van de extra chromosomen op de lichamelijke en geestelijke gezondheid op de lange termijn. Ik hoop dat het belangenorganisaties lukt om in de toekomst voldoende financiering te werven om onderzoeksgeld te verstrekken aan onderzoekers, zodat zij hierdoor pilotstudies kunnen uitvoeren die de kans op grotere overheidssubsidies sterk kunnen vergroten.

Ik weet niet hoe lang het zal duren om deze doelen voor mensen met X en Y chromosoom variaties te bereiken. KS&A zette het onderzoeksinitiatief in beweging met verschillende wetenschappelijke conferenties vanaf de jaren '90. De onderzoekers van toen zijn doorgedaan met het organiseren van hun eigen

internationale conferenties daarna. Alles wijst erop dat binnen deze onderzoeksrichting steeds meer wetenschappers geïnteresseerd raken in de talloze klinische vragen die nog te beantwoorden zijn.

Totdat ik klaar was met dit handboek, heb ik er voor gekozen om mij niet aan te sluiten bij het bestuur van belangenorganisaties, ook al zou dat mij helpen om meer invloed uit te oefenen op het verbeteren van zorg voor mensen met SCA. Er was veel discussie over het 'imago' van SCA. Om mijn objectiviteit te behouden, heb ik dit handboek volledig onafhankelijk van belangenorganisaties gepubliceerd. Na voltooiing van het boek heb ik aangegeven open te staan voor een uitnodiging van het bestuur van KS&A (nu AXYS) als dit zou komen. Ik werd genomineerd en daarna opgenomen in het bestuur.

Ik hoop dat het grootste deel van mijn wensenlijst afgevinkt zal worden in de komende 10 jaar. Dit betekent dat er geen families en individuen meer zullen zijn die een diagnose krijgen zonder goede informatie en begeleiding van klinische professionals en dat ze toegang krijgen tot medische literatuur in plaats van aangewezen te zijn op internetbronnen waarbij betrouwbaarheid en objectiviteit van informatie onduidelijk is. Hun eigen huisartsen hebben dan hopelijk goede basiskennis over SCA en zijn in staat om verwijzingen te doen naar speciale klinieken (binnen een redelijke afstand) voor professionele diagnostiek en behandeling.

Het bereiken van mijn doelen zal ook betekenen dat een veel hoger percentage kinderen met ontwikkelings- en leerproblemen zal profiteren van een vroege diagnose, omdat SCA dan op de 'radar' van kinderartsen, huisartsen en consultatiebureauartsen staat. Het wordt dan een deel van een zorgvuldige, differentiële diagnose, in plaats van een per ongeluk ontdekte aandoening die vaak pas laat in de ontwikkeling of pas in de volwassenheid wordt ontdekt. De aandoeningen zullen worden herkend zodat kinderen in aanmerking komen voor vroege interventie en voor speciaal onderwijs als dat nodig is. Studieadviseurs zullen de mogelijke uitdagingen herkennen bij het werken met jongeren met SCA en zullen hen werkplaatsen aanbieden die hen helpen om succes te bereiken in hun verdere carrière.

Mogelijk het belangrijkste is dat het stigma rondom de diagnose van SCA zal verdwijnen. Het zou fijn zijn als het niet nodig is dat ouders 'gewaarschuwd' worden om voorzichtig om te gaan met het onthullen van de diagnose aan de

buitenwereld. Als kinderen en adolescenten de volwassenheid bereiken zullen zij niet het gevoel hebben dat zij een genetische 'afwijking' hebben die zij moeten verbergen. Naar mijn mening wordt dit nog steeds gebagatelliseerd, als factor in de erg lage zelfwaarde van veel adolescenten en volwassenen met een extra X of Y chromosoom. Ik denk dat het essentieel is dat de SCA gemeenschap actie gaat ondernemen om dit te veranderen. Het zou mooi zijn als X en Y chromosoom variaties kunnen worden gezien en behandeld als genetische, hormonale en ontwikkelingsstoornissen; niet anders dan andere lichamelijke aandoeningen.

Dankwoord van Virginia Cover

Ik ben zeer dankbaar dat ik de kans heb gekregen om dit boek te schrijven en dat ik steun heb gekregen van mijn familie en een groot aantal vrienden en collega's om dit mogelijk te maken. Pensioen is prachtig, maar ik ben heel blij dat ik in staat was om in dit project te duiken, in plaats van tijd te verspillen met rondom het huis te luieren en eindelijk de kasten schoon te maken. Het maken van een handboek voor families en betrokkenen over deze veelvoorkomende, maar toch grotendeels onbekende aandoening geeft veel meer voldoening dan een schone kast.

Er is geen 'markt' voor een dergelijk boek, althans geen die erkend wordt door de grote uitgevers, dus bij het leren over en het begrijpen van SCA heb ik vertrouwd op veel mensen met wie ik kennis heb gemaakt tijdens deze reis. Eigenlijk zijn veel van mijn lange vriendschappen gegroeid door de verschillende steungroepen en organisaties die voorzien in informatie en zich inzetten voor de belangen van deze populatie. Hoewel KS&A (nu AXYS) niet direct betrokken was bij de ontwikkeling en de inhoud van deze gids, heeft deze organisatie gezorgd voor internetpubliciteit van de vragenlijst die veel informatie heeft opgeleverd voor het boek. Andere organisaties en mailinglists hebben geholpen bij het verzamelen van de gegevens.

Amy Turiff heeft mij, met haar expertise als klinisch geneticus en als onderzoeker op dit gebied, geholpen met het opstellen van de vragenlijst en het analyseren hiervan en met het lezen van de tekst en het weergeven van de genetica van SCA op een heldere, correcte en begrijpelijke manier voor leken. Jim Moore van KS&A, samen met Sandra Henson, Gary Glissman, Myra Byrd, en tal van andere leden (van wie sommige liever anoniem blijven) hebben de materialen gelezen en voorzien van waardevolle opmerkingen. Dr. Nicole Tartaglia van de EXtraordinarY Kids Clinic in het Children's Hospital Colorado was zo vriendelijk om aanbevelingen te doen om de materialen nog nauwkeuriger en waardevoller voor ouders te maken. Dr. Wylie Hembree van de Universiteit van Colombia heeft mij geholpen om de beschrijvingen van de puberteit en de verschillende mannelijke hormooncycli te herzien tot een duidelijke uitleg voor leken van deze buitengewoon complexe mechanismen.

De Universiteit van Wisconsin en Susan Howell van Children's Hospital Colorado hebben mij voorzien van karyotype illustraties voor de publicatie.

Ik moet ook enkele familieleden bedanken voor het mogen gebruikmaken van hun deskundigheid. Mijn broer, Aaron, die een aantal lokale geschiedenisboeken heeft geschreven, moedigde me aan om een onderzoeks-, schrijf-, publicatie- en marketingplan te maken. Dit gaf me de discipline en structuur om dit één-jarige project uit te voeren. Mijn zus, Patti, die een lange carrière in uitgeven heeft gehad, heeft zorg gedragen voor de bewerking en grafische ondersteuning. Zij raadde mij Dorie McClelland aan, wiens designwerk (en geduld met mijn onervarenheid) heeft gezorgd dat dit boek het professionele product is waarvan ik droomde.

Mijn man, Al, heeft gezorgd voor de financiële en psychologische ondersteuning, terwijl ik op mijn computer werkte. Hij gaf geen commentaar op de stofnesten in de hoek en de soms bij elkaar geraapte maaltijden omdat ik te druk was om boodschappen te doen. En John, die leeft met KS en met de uitdagingen die horen bij het volwassen worden, was elke dag mijn reden om het boek te willen voltooien.

Maar, de mensen die ik het meest moet erkennen zijn de 800 respondenten die de online vragenlijst hebben ingevuld die internationaal op verschillende SCA websites en mailinglists is geplaatst. Ik heb eerlijk uitgelegd wie ik was en waarom ik hen vroeg om vrij persoonlijke informatie over hun ontwikkeling en psychisch functioneren of die van hun dierbaren. Ik werd geraakt door de openhartigheid van hun antwoorden, of ze nu liever anoniem bleven of mij hun e-mailadressen gaven. Door het lezen van de open antwoorden realiseerde ik me dat deze mensen echt dankbaar waren dat iemand deze onbekende en slecht begrepen aandoeningen belangrijk genoeg vond om er een handboek over te publiceren. De enquête gaf waardevolle informatie over wat het belangrijkste is voor potentiële lezers en waar ik me dus bij het schrijven op moest richten. Dit boek is gewijd aan de personen en families die hebben deelgenomen en me zoveel hebben verteld over zichzelf en de impact van SCA op hun leven.

Referenties

- Abramsky, L., and Chapple, J., "47, XXY (Klinefelter Syndrome) and 47, XYY: Estimated Rates of and Indication for Postnatal Diagnosis and Implications for Prenatal Counseling". *Prenatal Diagnosis* 17: No 4 (1994): 36-368.
- Baker, S. R., Northeast, A.D.R., Berry, A.C., and Burnand, K.G., "Venous Ulceration in Males with Sex Chromosome Abnormalities". *Journal of the Royal Society of Medicine* 86 (January 1993): 24-25.
- Bender, Bruce, A., Harmon, Robert J., Linden, Mary G., and Robinson, Arthur, "Psychological Adaptation of 39 Adolescent with Sex Chromosome Abnormalities". *Pediatrics* 96: No 2 (1995): 302-308.
- Bender, B., Linden, Mary G., and Robinson, Arthur, "Neuropsychological Impairment in 42 Adolescents with Sex Chromosome Abnormalities". *American Journal of Medical Genetics (Neuropsychiatric Genetics)* 48 (1993): 169-173.
- Boada, Richard; Janusz, Jennifer; Hutaiff-Lee, Christa; and Tartaglia, Nicole, "The Cognitive Phenotype in Klinefelter Syndrome: A Review of the Literature Including Genetic and Hormonal Factors". *Developmental Disabilities Research Reviews* 15 (2009): 284 -289.
- Bojeson, Anders; Juul, Svend; Birkebaek, Niels H., and Gravolt, Claus H., "Morbidity in Klinefelter Syndrome: A Danish Register Study Based on Hospital Discharge Diagnoses". *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism* 91: No 4 (2006): 1254 -1260.
- Bojesen, AA., Kristensen, K., Birkebaek, N., Fedder, J., et al. "The Metabolic Syndrome is Frequent in Klinefelter's Syndrome and is Associated with Abdominal Obesity and Hypogonadism". *Diabetes Care* 29: No 7 (July 2006): 1591-1598.
- Boone, K., Swerdloff, R., Miller, B.L., et al. "Neuropsychological Profiles of Adults with Klinefelter Syndrome". *Journal of the International Neuropsychological Society* 7 (2001): 446-456.

- Bruining, H., Swaab, H., Kas, M., and van Engeland, H., "Psychiatric Characteristics of a Self-Selected Sample of Boys with Klinefelter Syndrome". *Pediatrics* (2009)
- Forabosco, A., Percesepe, A., and Santucci, S., "Indidence of non-age-dependent chromosomal abnormalities: a population-based study on 88965 amniocenteses". *European Journal of Human Genetics* 17 (2009): 897-903
- Geschwind, Daniel H. and Dykens, Elisabeth, "Neurobehavioral an Psychological Issues in Klinefelter Syndrome". *Learning Disabilities Research and Practices* 19: No 3 (2004): 166-173.
- Giedd, J., Clasen, L., Wallace, G., Lenroot, R., et al. "XXY (Klinefelter Syndrome): A Pediatric Quantitative Brain Magnatic Resonance Imaging Case-Control Study". *Pediatrics* (2007)
- Gotz, M., Johnstone, E.C., and Ratcliffe, S.G., "Criminality and Antisocial Behavior in Unselected Men with Sex Chromosome Abnormalities". 29 No 4 (1999): 953 - 962.
- Itti, E., Gaw Gonzalo, T., Pawlikowska-Haddal, K., Boone, K.B. et al. "The Structural Brain Correlates of Cognitive Deficits in Adults with Klinefelter Syndrome". *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism* (January 2006) doi: 10.1210/jc.2005-1596.
- Lee, N.R., Wallace, G., Clasen, L., Lenroot, R., et al. "Executive Function in Young Males with Klinefelter (XXY) Syndrome with and without Comorbid Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder". *Journal of the International Neuropsychological Society* 17 (2011): 1-9.
- Leggett, V., Jacobs, P., Nation, K., et al. "Neurocognitive outcomes of individuals with a sex chromosome trisomy: XXY, XYY or XXY: a systematic review". *Developmental Medicine and Child Neurology* 52 (2010):199-129.
- Lenroot, R., Lee, N. Raitano, and Giedd, J., "Effects of Sex Chromosome Aneuploidies on Brain Development: Evidence from Neuroimaging Studies". *Developmental Disabilites Reseach Reviews* 15 (2009): 318-327.

Linden, M., Bender, B., and Robinson, A., "Inauterine Diagnosis of Sex Chromosome Aneuploity". *Obstetrics and Gynecology* 87: No 3 (March 1996): 468 -475.

Linden, Mary C., Bender, B., and Robinson, A., " Sex Chromosome Tetrasomy and Pentasomy" *Pediatrics* 96: No 4 (October 1995): 672 – 682.

Mazzocco, Michele and Ross, Judith, eds., *Neurogenetic Developmental Disorders: Variatens of Manifestation in Childhood*. (Cambridge: MIT Press, 2007), 48-72, 367-491.

Neilsen, J. and Pelsen, B., "Follow-up 20 years later of 34 Klinefelter Males with karyotype 47, XXY and 16 hypogonadal males with karyotype 46, XY". *Human Genetics* 77 (1987): 188-192.

Paduch, D., Fine, R. Bolyakov, A., and Kiper, J., "New Concepts in Klinefelter Syndrome". *Current Opinion in Urology* 18 (2008): 621 -627.

Patwardhan, A.J., Eliez, S., Bender, B., Linden, M., Reiss, A., "Brain Morphology in Klinefelter Syndrome: Extra X Chromosome and testosterone supplementation". *Neurology* 54 No12 (June 2000): 1-10.

Raznahan A., Lee N.R., Greenstein D., Wallace G.L., Blumenthal J.D., Clasen LS and others. Globally Divergent but Locally Convergent X- and Y-Chromosome Influences on Cortical Development. *Cerebral Cortex* 26-1(2016):70-79.

Rogol, Alan and Tartaglia, Nicole, "Considerations for Androgen Therapy in Children and Adolescents with Klinefelter Syndrome (47, XYY)". *Pediatric Endocrinology Review* 8 Supp 1. (December 2010: 145 – 150.

Ross, J., Zeger, M.m Kushner, H., Zinn, A., et al. "An Extra X or Y Chromosome: Contrasting the Cognitive and Motor Phenotype in Childhood Boys with 47, XYY Syndrome or 47, XXY Klinefelter Syndrome". *Developmental Disabilities Research Reviews* 15 (2009): 309-317.

Schiff, J., Palermo, G., Veeck, L., Goldstein, M., Rosenwaks, Z., and Schlegler, P., "Succes of Testicular Sperm Extraction and Intracytoplasmic Sperm Injection in Men with Klinefelter Syndrome". *Journal of Clinical Endrocrinology and Metabolism* 90 No 11 (2005): 6262 -6267.

- Shear, N., and Lester, R., "Recurrent Leg Ulcerations as the Initial Clinical Manifestations of Klinefelter Syndrome". *Archives of Dermatology* 131 No 2 (February 1995): 230-232.
- Steward, D., Bailey, J., Netlet, C., Rovet, J., and Park, E., " Growth and Development from Early tot Midadolescence of Children with X and Y Chromosome Aneuploidy: The Toronto Study". *Birth Defects: Original Article Series*, 22 No 3 (1986): 119-182.
- Swerdlow, A.J., Higgins, C.C., Minouk, J., Shoemaker, J., Wright, Al, and Jacobs, P., "Mortality in Patiens with Klinefelter Syndrome in Britain: A Cohort Study". *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism* 90(2005): 6516-6522.
- Tartaglia, N., Howell, S., Sutherland, A., Wilson, R., and Wilson, L., "A Review of Trisomy X (47, XXX)". *Orphanet Journal of Rare Diseases* 5 No 8 (2010):
- Tartaglia, N.,_Cordeiro, L., Howell, S., Wilson, R., Janusz, J., "The Spectrum of the Behavioral Phenotype in Boys and Adolescents with 47, XXY (Klinefelter Syndrome)". *Pediatric Endocrinology Reviews* 8 Supp 1 (December 2010): 151-159.
- Visootsak, J., Rosner, B., Dykens, E., Tartaglia, N., and Graham, J., "Behavioral Phenotype of Sex Chromosome Aneuploidies: 48, XXYY, 48, XXXY and 49, XXXXY". *American Journal of Medical Genetics Part A* (207): 1198-1203.
- Visootsak, J., and Graham, J.M., "Klinefelter Syndrome and other Sex Chromosomal Aneuploidies". *Orphanet Journal of Rare Diseases* 1 No 42 (2006):
- Van Rijn, S., Swaab, H., and Aleman, A., "Social Behavior and Autism Traits in Sex Chromosomal Disorder: Klinefelter Syndrome". *Journal of Autism and Development Disorders* (2008)
- Warnick, M., Doody, G., Lawrie, S., et al., "Volumetric Magnetic Resonance Imaging Study of the Brain in Subjects with Sex Chromosome Aneuploidies". *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry* 66 No 5 (May 1999): 628 - 632.
- Wilson, Lennie, "Racial and Ethic Distribution of Identified Males with XXY found Through Fragile X Screening". Private Communication. October 21, 2009.

Informatiebronnen op internet

Deze alfabetische lijst van bronnen is niet volledig en geeft slechts een startpunt voor het zoeken naar informatie op internet over X en Y chromosoomvariaties, onderwijs en ondersteuning. De links zijn getest voordat het boek gedrukt werd, maar sindsdien kunnen de internetadressen aangepast zijn.

AAKSIS (American Association for Klinefelter Syndrome Information and Support) is een vrijwilligers-stichting gericht op educatie, onderzoek en zorg rondom X en Y chromosoom aneuploidieën. De stichting werkt regelmatig samen met AXYS in het organiseren van contactdagen. De website is Engelstalig. www.aaksis.org

AXYS (voorheen KS&A) is een non-profit organisatie ter ondersteuning van mensen met X en Y chromosoom aneuploidieën, waaronder XXY, XYY en XXX. AXYS verzorgt regelmatig wetenschappelijke symposia en bijeenkomsten voor gezinnen, biedt een gratis informatienummer en een website met een grote hoeveelheid informatie waaronder brochures en webinars. De website is Engelstalig. www.genetic.org

Balans is de landelijke vereniging voor ouders van kinderen met ontwikkelingsstoornissen bij leren en/of gedrag. Ze bieden informatie, advies en training/workshops over ontwikkelingsstoornissen zoals ADHD, DCD, MCDD, dyslexie, dyscalculie en autismespectrumstoornissen. De missie van Balans is het verenigen van ouders, onderwijs, zorgprofessionals en wetenschap. De website is Nederlandstalig. <http://www.balansdigitaal.nl/>

De **Contactgroep Triple X syndroom** is opgericht door ouders, met het doel ondersteuning te bieden aan iedereen te maken krijgt met 47,XXX. De contactgroep brengt ouders en betrokkenen samen, en biedt verzamelde informatie aan via de website. <http://www.triple-x-syndroom.nl>

Extraordinary Kids Clinic, University of Colorado, USA. Deze multidisciplinaire kliniek, onder leiding van kinderarts dr. Nicole Tartaglia, is opgezet voor kinderen met X en Y chromosoom variaties en hun ouders. De kliniek biedt klinische zorg vanuit een groot aantal specialismen, en is ook actief in wetenschappelijk onderzoek. De website is Engelstalig.
www.childrenscolorado.org/pediatric-innovation/research/neuroscience/x-y-clinic

Ouders kunnen contact opnemen met **Integrale Vroeghulp** in de regio als zij bezorgd zijn over de ontwikkeling of het gedrag van hun jonge kind. Ouders kunnen hun vragen en zorgen bespreken, juist als de signalen nog niet zo duidelijk zijn, of als ouders twijfelen. De website is Nederlandstalig.
www.integralevroeghulp.nl

De **Leidraad Klinefeltersyndroom** is in 2016 in Nederland uitgekomen om professionals te ondersteunen in de diagnostiek en behandeling bij KS. Het is opgesteld door een team van experts (wetenschappers en klinici) en zo veel mogelijk gebaseerd op wetenschappelijk evidentie. De Leidraad is een digitaal document dat eens per twee jaar gereviseerd zal worden. Het is onder andere te downloaden op de site van de NKV (www.klinefelter.nl) en TRIXY Expertisecentrum (www.trixyexpertisecentrum.nl).

De **Nederlandse Klinefelter Vereniging (NKV)** behartigt de belangen van jongens en mannen met het syndroom van Klinefelter. De vereniging heeft tot doel het welzijn te verbeteren van deze jongens en mannen, hun ouders, partners en andere direct betrokkenen. De website is Nederlandstalig.
www.klinefelter.nl

Op verschillende websites van de **Rijksoverheid** kunt u terecht voor meer informatie over de participatiewet, werken met een arbeidsbeperking, en arbeids re-integratie.
www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/participatiewet
www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/werken-met-arbeidsbeperking
www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/re-integratie

TRIXY is een nationaal expertisecentrum in Nederland, waar klinici en wetenschappers samen werken in de zorg voor kinderen met X en Y chromosoom trisomieën (47,XXY, 47,XXX en 47,XYY). TRIXY is een samenwerking van het Ambulatorium (LUBEC), de afdeling Neuropedagogiek en Ontwikkelingsstoornissen van de Faculteit Sociale Wetenschappen van de Universiteit Leiden en het Leids Universitair Medisch Centrum. Doelstellingen van TRIXY zijn het bieden van specialistische multidisciplinaire zorg en het verzamelen en delen van kennis door wetenschappelijk onderzoek. Dit wordt gedaan onder leiding van klinisch directeur Prof. Hanna Swaab en wetenschappelijk directeur dr. Sophie van Rijn. De website is Nederlandstalig. www.trixyexpertisecentrum.nl

Het **UWV** is verantwoordelijk voor de uitvoering van de werknemersverzekeringen, zoals de Wajong, WW, WIA, WAO, WAZ, Wazo en Ziektewet. Zij voeren dit uit als zelfstandig bestuursorgaan in opdracht van het ministerie van Sociale Zaken en Werkgelegenheid. Op de website van het UWV kunt u veel informatie vinden over actuele regelingen en de mogelijkheid tot het ontvangen van een uitkering als er sprake is van ziekte of een arbeidsbeperking. www.uwv.nl/particulieren

XXYY Project is een non-profit stichting met als doel belangenbehartiging voor jongens en mannen met 48,XXYY, het verzamelen en verspreiden van kennis over 48,XXYY, en het organiseren van contactdagen. De website is Engelstalig, er is ook een Nederlandstalige pagina beschikbaar. www.xxyysyndrome.org