

## Een extra X of Y chromosoom? Er is meer aan de hand dan je ziet!

**‘Ik was negenentwintig toen een dokter in mijn bijzijn voor het eerst het woordje Klinefelter liet vallen. Net geopereerd aan een dubbele hernia, die ik had opgelopen doordat mijn lengte van 1.90 meter me dwong om veel te vaak gebukt te lopen. De arts zag mijn lange ledematen, mijn borstvorming, de vrouwelijke vetverdeling van mijn lichaam, de kleine testikels, en combineerde dat met elkaar. “Je zou het syndroom van Klinefelter wel eens kunnen hebben”, zei hij.’**

Aan het woord is Hielke de Wolf. De arts ‘herkende’ het Klinefelter syndroom aan zijn lichamelijke kenmerken. Dit syndroom is een aangeboren aandoening, waarbij een man een extra geslachtschromosoom heeft. In plaats van één X en één Y chromosoom hebben jongens en mannen met dit syndroom tweemaal een X en een Y chromosoom. Deze aandoening zie je meestal niet de buitenkant, of wordt alleen door mensen met kennis van zaken opgemerkt. Maar aan de binnenkant is er juist heel veel aan de hand. Deze mannen zijn namelijk doorgaans onvruchtbaar en hebben vaak leer- en gedragsmoeilijkheden. Het Klinefelter syndroom is niet echt zeldzaam en geniet ook wel enige bekendheid. Veel minder bekend zijn de andere aangeboren variaties in de XY-chromosomen. Gezamenlijk worden XXY, XXX en XYY ook wel - met een mooi woord - trisomie van de geslachtschromosomen of SCT (afkorting van het Engelse sex chromosome trisomy) genoemd.

Maar liefst een op de 450 tot 800 kinderen wordt geboren met een extra X of Y chromosoom, de chromosomen die het geslacht bepalen. In normale situaties heeft een meisje twee keer een X en een jongetje een X en een Y. Een extra X of Y komt in diverse variaties voor. Deze genetische afwijkingen hebben niet alleen een effect op de lichamelijke ontwikkeling, maar ook op de cognitieve- en gedragsontwikkeling. Hoewel we bij X of Y afwijkingen wat het totale beeld betreft niet kunnen spreken van zeldzaam, zijn diverse afzonderlijke variaties en de symptomen daarvan dat wel. Mede daarom worden naar schatting maar 35% van deze afwijkingen gediagnosticeerd! Maar veranderingen zijn op komst.

Een andere variatie is nog het syndroom van Turner (XO). Deze aandoening en het XXX-syndroom komen alleen bij vrouwen voor. Elke afwijking in de geslachtschromosomen levert weer andere, soms nauwelijks herkenbare, lichamelijke kenmerken op en problemen in de ontwikkeling. Bij elke variatie en bij elk individu zijn de kenmerken en symptomen weer anders.

### **‘Praat er maar niet over’**

Gaat het bij de meeste XY-varianties om weinig voorkomende aandoeningen en is dat een reden dat er zo weinig over bekend is, dat is toch niet hele verhaal. Er rust ook nog vaak een

taboe op het praten erover. Het is wel eens voorgekomen dat patiënten zelfs van hun arts hoorden: 'Praat er maar niet over, want mensen zullen je toch niet begrijpen'. Deze geheimhouding heeft natuurlijk een grote invloed op het sociale leven, terwijl deze mensen het toch al niet makkelijk hebben. Meer bekendheid en kennis kunnen het begrip en de acceptatie alleen maar versterken.

### **Hoe jonger hoe beter**

XY-varianties zijn de meest voorkomende chromosoomaandoeningen die met het leven verenigbaar zijn. En toch is de kennis erover nog beperkt in vergelijking met wat we weten over het syndroom van Down dat ongeveer even vaak voorkomt. Dat moet veranderen en dat gaat binnenkort ook veranderen.

De voortschrijdende ontwikkeling van prenatale testen maakt het mogelijk dat er steeds beter voor de geboorte ook op chromosoomafwijkingen gescreend kan worden. Het aantal diagnoses van XY-varianties zal dus toenemen en de behandeling en begeleiding kan dan al op jonge leeftijd beginnen. Dit onderstreept nog meer het belang van het verzamelen van meer kennis over de ontwikkelingsrisico's om daarmee de ondersteuning van ouders en kinderen te verbeteren. De afgelopen tien jaar is in Nederland, vooral aan de Universiteit Leiden, uitgebreid onderzoek gedaan naar de kwetsbaarheden in de psychologische ontwikkeling van mensen met een XY-variantie. Ook wordt in Leiden de effectiviteit onderzocht van nieuwe behandelingen gericht op het verbeteren van het psychologisch functioneren.

### **'Elk kind is uniek'**

'Het onderwerp staat nu wel al nationaal op de kaart', zegt Sophie van Rijn, 'ook omdat veel academische medische centra in Nederland meewerken aan ons onderzoek, maar er is nog veel te weinig toepassing in de klinische praktijk. Wel is duidelijk dat een individuele aanpak, gebaseerd op het unieke profiel van een kind met zowel sterke als zwakke kanten en zijn omgeving, de beste resultaten geeft.' Sophie van Rijn is verbonden aan het Ambulatorium van de Universiteit Leiden, waar gespecialiseerde orthopedagogen en psychologen samenwerken om de zorg te verbeteren voor kinderen met ontwikkelingsproblemen. In de praktijk betekent dit dus dat er meerdere disciplines bij de behandeling van ieder kind betrokken moeten zijn. Wereldwijd is de Extrordinary Kids Clinic in Denver (Verenigde Staten) met kinderarts Dr. Nicole Tartaglia aan het hoofd, op het gebied van de multidisciplinaire aanpak een van de meest toonaangevende klinieken in de wereld. Dr. Tartaglia is een vooraanstaand wetenschapper op het gebied van ontwikkelingsrisico's bij kinderen met XY-chromosoom varianties en heeft een jarenlange ervaring en expertise in het bieden van geïntegreerde zorg voor deze groep.

### **Het symposium**

Hielke de Wolf, samen met de Universiteit Leiden en Stichting To-MPower namens diverse ouder- en patiëntenorganisaties, namen het initiatief om dr. Nicole Tartaglia uit te nodigen naar Nederland te komen om haar te laten vertellen over de meest recente inzichten. Van

het een kwam en ander en zo ontstond de gedachte aan een symposium waar veel meer zou kunnen gebeuren. Ook prof. Hanna Swaab, hoogleraar Pedagogische Wetenschappen in Leiden, is uitgenodigd om te illustreren hoe in het Ambulatorium op basis van wetenschappelijke kennis, specialistische zorg op maat wordt verleend aan kinderen en hun ouders. Het symposium, dat in september 2015 gaat plaatsvinden, is bedoeld voor ouders, maar daarnaast ook voor hulpverleners. 'In de eerste plaats willen we het mogelijk maken dat ouders beter in staat zijn om de ontwikkeling van hun kind te monitoren en alarmsignalen te herkennen', aldus Sophie van Rijn, 'maar zij moeten ook de weg naar professionele zorg weten te vinden. Het is daarom belangrijk een overzicht te geven van ontwikkelingsgebieden waar kinderen veelal vastlopen: waaróm zijn bepaalde dingen lastig voor deze kinderen. En daarbij aansluitend ook een overzicht van de bestaande mogelijkheden, variërend van psycho-educatie, extra ondersteuning op school, cognitieve trainingen en gedragstherapeutische interventies. En in sommige gevallen - om de ontwikkeling optimaal te ondersteunen - ook medicamenteuze behandelingen.

Ook Hielke de Wolf weet heel duidelijk waarom hij wil dat dit symposium er komt: 'Mijn leven had er anders uitgezien als ik en de mensen om mij heen eerder hadden geweten dat ik het syndroom van Klinefelter had en als ze hadden geweten hoe er mee om te gaan. Dan had ik misschien hormoonmedicijnen gebruikt en was ik niet zo lang geworden of had ik psychologische begeleiding gekregen waardoor ik mezelf beter had leren beheersen. Het was mij niet gegund, maar ik hoop dat het voor de kinderen van nu beter gaat worden. Daarom zet ik mij zo in voor dit symposium.'

Meer informatie over XY-varianties en het symposium: [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl), [www.genetic.org](http://www.genetic.org) en [www.to-mpower.nl](http://www.to-mpower.nl)

José Niekus, mei 2015

## Illustraties



Bijlschrift: Jeugdfoto van Hielke de Wolf



Hielke de Wolf



Nicole Tartaglia