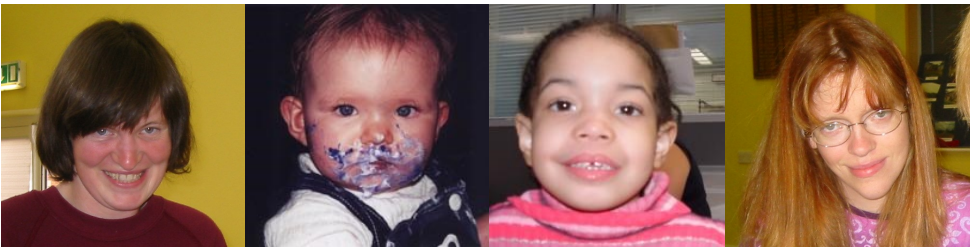


Tetrasomie X



Bronnen

De informatie in deze brochure is afkomstig uit de medische literatuur en uit de onderzoeken die door *Unique* en de Support groep Tetrasomie & Pentasomie X zijn uitgevoerd.

De gegevens zijn geleverd door gezinnen die zich hebben aangesloten bij een Tetra-X Support groep en daarom is het mogelijk dat de informatie gekleurd is en vooral afkomstig is van meisjes met meer ingrijpende beperkingen.

Bronvermeldingen

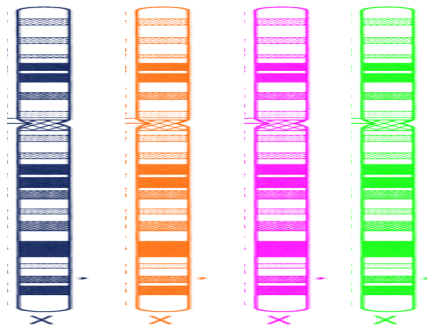
De tekst bevat verwijzingen naar artikelen in de medische literatuur. De naam van de eerstgenoemde auteur en publicatiedatum worden vermeld, zodat u op Internet in PubMed (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed) kunt zoeken naar de samenvattingen of de oorspronkelijke artikelen. Desgewenst kunt u samenvattingen en artikelen bij *Unique* bestellen.

Tetrasomie X

Tetrasomie X wordt ook aangeduid als het XXXX syndroom, Tetra X, viervoudige X, of 48,XXXX. Het komt alleen voor bij meisjes. De genen bevatten de bouwtekeningen die de vorming en de functies van het lichaam aansturen. De genen zijn gerangschikt in de chromosomen. Gewoonlijk heeft men 46 chromosomen, namelijk tweeëntwintig paren genummerd van 1 tot 22 plus twee geslachtschromosomen. Bij jongens zijn de geslachtschromosomen verschillend: er is een X en een Y, dit noemen we 46,XY.

Meisjes hebben gewoonlijk twee X chromosomen en dit heet dus 46,XX.

Meisjes met Tetra X hebben vier X chromosomen en de chromosoombeschrijving (karyotype) luidt dan 48,XXXX.



Hoe zeldzaam is Tetrasomie X?

Over de hele wereld houden, via de websites van *Unique* en de Support groep, ongeveer 100 vrouwen en meisjes met tetrasomie X contact met elkaar. Het is wel zeker dat er veel meer zijn, maar niet bij iedereen is de diagnose gesteld of men heeft zich niet aangemeld bij *Unique* en de Support groep.

Unique heeft meer dan 60 leden met tetrasomie X. De Tetrasomie & Pentasomie X Support groep heeft er meer. Genoemde groeperingen vinden het zorgwekkend dat er nog geen gecoördineerde medische onderzoeken zijn gedaan naar deze chromosoomafwijking. Slechts iets meer dan 40 vrouwen zijn beschreven in de medische literatuur en veel van de rapporten dateren uit de jaren '60 en '70.

Er zijn echter nieuwe ontwikkelingen. In 2004, na de eerste tetrasomie X studiedag in Oxford, Engeland, is een Tetra Penta X Registratie geopend. Voor meer informatie kunt u contact opnemen met info@rarechromo.org.

De typische kenmerken

Volgens de gangbare medische opinie veroorzaakt tetrasomie X geen specifiek klinisch syndroom. De meisjes en vrouwen met vier X chromosomen zijn zeer verschillend van elkaar. Er zijn echter verschijnselen die bij meerdere meisjes voorkomen. De gegevens die door Unique en de Support groep Tetrasomie & Pentasomie X zijn verzameld tonen aan dat deze kenmerken kunnen variëren van nauwelijks merkbaar tot zeer ingrijpend.

- Matig vertraagde moterische ontwikkeling
- Spraakachterstand
- Lichte tot matige leerachterstand
- Mogelijk een meer dan gemiddelde lichaamslengte op volwassen leeftijd, na een langzame groei als baby en jong kind
- Extra kwetsbaar in sociale contacten
- Verhoogd risico op een gestoorde werking van de eierstokken
- Verhoogde kans op luchtwegontstekingen in de vroege kinderjaren

Waarom ontstaat Tetrasomie X?

Meisjes met tetrasomie X hebben óf drie X chromosomen van hun moeder en één enkel X chromosoom van hun vader geërfd, óf alle vier X chromosomen van hun moeder.

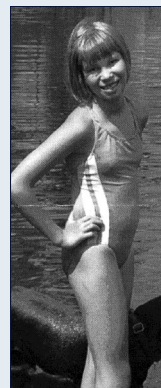
Bij de eiceldeling splitsen de chromosoomparen zich gewoonlijk op zodat elke cel één enkel X chromosoom heeft. Als er zich bij de celdeling enkele malen na elkaar fouten voordoen kunnen drie of zelfs vier X chromosomen voorkomen. Als dan bevruchting plaatsvindt door een X-dragende zaadcel, zal het eitje zich ontwikkelen tot een baby met vier X chromosomen. Het komt ook voor, maar dat is zeldzamer, dat er aanvankelijk sprake was van vijf X chromosomen en dat er achteraf één verloren is gegaan. Soms kan er iets anders aan de hand zijn, bijvoorbeeld een celdelingsfout ná de bevruchting of de aanwezigheid van een extra X chromosoom in sommige cellen van de moeder (Robinson 1994).

Was het mijn fout?

Nee. Er zijn geen omgevings-, dieet of levensstijl-factoren bekend die tetrasomie X kunnen veroorzaken. Dit betekent dat niets wat u deed voor of tijdens de zwangerschap de tetrasomie X veroorzaakte. Dit betekent ook dat u niets had kunnen doen om het te voorkomen.

De diagnose

Onderzoek naar chromosomen wordt gewoonlijk gedaan als er bijzondere lichamelijke afwijkingen zijn of een gestoorde ontwikkeling van een kind. Bij meisjes met tetrasomie X kunnen de verschijnselen zo subtiel zijn, dat de diagnose pas laat wordt vastgesteld. Voor chromosoomonderzoek wordt wat bloed afgenomen en uit de witte bloedlichaampjes worden de chromosomen verzameld. Deze worden met een kleurstof behandeld waardoor er een typisch patroon van lichte en donkere banden ontstaat. De twee extra X-chromosomen zijn dan duidelijk zichtbaar.



Zal de groei en ontwikkeling normaal zijn?



Het geboortegewicht is laag tot laagnormaal en sommige meisjes zijn te klein voor de zwangerschapsduur. Van de 20 onderzochte baby's geboren na negen maanden of iets eerder, was het gemiddelde gewicht 2810 gram (lichtste 1672 gram, zwaarste 3798 gram). De voeding van de meeste baby's verloopt redelijk goed en ze vertonen een normale groei.

Maar toch, bij sommige meisjes is er sprake van voedingsproblemen waardoor ze zich niet goed kunnen ontwikkelen en ze te klein voor hun leeftijd opgroeien.

Onderzoeksrapporten tonen aan dat sommige peuters erg klein zijn en blijven (onder de vijfde percentiel van de groeicurve).

Halverwege de kinderjaren bereikt het meisje met tetrasomie X een meer dan gemiddelde lengte. Van de zes *Unique* leden die hun volwassen lengte doorgaven, is de gemiddelde lengte 178 cm (spreiding van 160 cm tot 187 cm).

Uit onderzoeken blijkt de doorsnee lengte van Tetra X vrouwen 169 cm, het gemiddelde voor vrouwen is 167 cm. Onlangs werd het **SHOX** gen (**Short stature HomeoboX**) op het uiteinde van de korte arm van het X chromosoom geïdentificeerd, als zeer belangrijke determinant van de lichaamslengte. De extra exemplaren van het gen zullen waarschijnlijk een stapeleffect hebben, zodat de lange gestalte van vrouwen met tetrasomie X gedeeltelijk hieruit kan worden verklaard. Een andere verklaring is een tekort aan het hormoon oestrogeen, wat normaal door de eierstokken wordt geproduceerd (Nielsen 1977; Plauchu 1988; Linden 1995; Rooman 2002; U).

Zie je het aan het uiterlijk?

Zoals u in de foto's in deze brochure kunt zien, valt een meisje met tetrasomie X niet duidelijk op. Op het eerste gezicht zijn er geen duidelijke aanwijzingen dat zij een zeldzame chromosoomafwijking heeft.

Enkele meisjes vertonen uiterlijke kenmerken maar deze zijn meestal onopvallend en niet hinderlijk in de dagelijkse omgang.

In onderzoeksverslagen worden deze kenmerken beschreven omdat zij de arts kunnen helpen bij het zoeken naar een diagnose. Vier van de 32 baby's (13 procent) die door *Unique* of de Tetrasomie & Pentasomie X Support groep worden onderzocht, zijn geboren met één of meerdere ongewone gelaatskenmerken. Dit zijn kenmerken die ook voorkomen bij andere chromosoomafwijkingen en ook wel bij mensen zonder chromosoomafwijking. Drie meisjes hebben een zgn 'epicantusplooi' (huidplooi over de oogbinnenhoek). Twee meisjes hebben schuin naar boven staande ogen en één had verruimde huidplooi in de nek. Wijd uit elkaar geplaatste ogen (hypertelorisme) ook een gemeenschappelijk kenmerk (Plauchu 1988; Linden 1995; U).

Leerproblemen

De aanwezigheid van twee extra X chromosomen heeft vaak een negatieve invloed op het leervermogen, maar de ernst hiervan kan zeer wisselend zijn. Recente verslagen veronderstellen dat veel meisjes lichte tot matige leerproblemen hebben en een gemiddeld IQ van 60 tot 80. Deze conclusie komt overeen met de stelregel dat elk extra X chromosoom het IQ met 10-15 punten doet dalen.

Dit kan echter een te negatief gekleurd beeld van Tetra X oproepen omdat deze diagnose bij meisjes zonder leerproblemen vaak over het hoofd gezien wordt. In de medische literatuur is er één melding van een meisje met een IQ van 100 en bij zowel *Unique* als Tetrasomie & Pentasomie X Support groep zijn meisjes bekend die slechts een licht of een heel specifiek leerprobleem vertonen.

Oudere onderzoeksverslagen die ernstiger leerproblemen beschrijven lijken selectief en vormen geen weerspiegeling van de ervaringen in beide groepen.

Het typische tetra x meisje begint op de gewone basisschool, maar stapt uiteindelijk over naar de meer steunende omgeving van het speciaal onderwijs. Lezen en rekenen vormen een bijzondere uitdaging en de leerprestaties in het geheel worden beïnvloed door de spraak- en taalachterstand. Desondanks zijn bij *Unique* enkele meisjes bekend die het "normaal middelbaar onderwijs hebben voltooid. Sommigen tonen veel talent in een bepaald gebied zoals tekenen of creatief schrijven.

In het algemeen kunnen we stellen dat leerproblemen, in een of andere vorm gekoppeld aan een spraakachterstand, de meest voorkomende kenmerken van tetrasomie X zijn.

De meisjes hebben daarom een verhoogde behoefte aan ondersteuning, vroege interventies en speciaal onderwijs. Jaren geleden schreef Dr. Mary Linden van het Joods Nationale Centrum voor Immunologie en Luchtwegaandoeningen in Denver, Colorado, een paragraaf die als inspiratie voor alle gezinnen en hulpverleners van meisjes met tetrasomie X zou moeten gelden:

"Als individuen op hogere niveaus functioneren dan verwacht ... zijn ouders betrokken in alle aspecten van de ontwikkeling en scholing van hun kind. Zij hebben vroege interventies bewerkstelligd door bij de eerste signalen van een achterstand professionele hulp voor hun kind in te schakelen. De ouders zijn actief betrokken bij het onderwijs van hun kind door contacten met het schoolpersoneel. De kinderen hebben veel gevarieerde activiteiten en ervaringen meegemaakt en zijn geprezen voor hun sterke punten, terwijl hun beperkingen en achterstand worden geminimaliseerd". (Telfer 1969; Blackston 1972; Fryns 1983; Linden 1995).

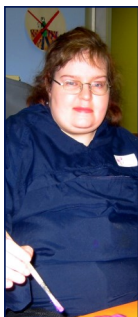
Spraak en communicatie

Spraakachterstand is één van de meest voorkomende verschijnselen van tetrasomie X, het komt voor bij tenminste tweederde van de meisjes in de Support groepen en in de meeste cases in de medische literatuur. Bij sommige meisjes kan het laat beginnen met praten de eerste aanleiding zijn tot onderzoek, wat tot de diagnose van een chromosoomafwijking leidt. Algemeen wordt vermoed dat de taalontwikkeling samenhangt met het leervermogen en niet specifiek met de tetrasomie X.

Uit de onderzoeken in beide Support groepen blijkt dat de gemiddelde leeftijd waarop de meisjes met tetrasomie X begonnen te praten rond drie jaar lag (variërend van 20 maanden tot vier jaar). De woordenschat in de jaren voor ze naar school gingen was beperkt en sommige meisjes leerden gebarentaal voor ze konden spreken. Hoewel



meisjes de vertraging kunnen inhalen, is het mogelijk dat de problemen met complexe taal en communicatie tot in de middelbare schooljaren voortduren.



Onderzoeksrapporten suggereren dat velen problemen hebben met de uitspraak waardoor ze zich moeilijk kunnen uitdrukken. Uit de ervaringen in de Support groepen komt dit echter niet duidelijk naar voren.

Alle onderzochte meisjes hebben leren spreken maar één blijft op volwassen leeftijd nog gebarentaal gebruiken om haar woorden aan te vullen. Sommigen overwinnen volledig hun spraakachterstand en ontwikkelen zich tot vloeiende en gearticuleerde sprekers.

Desondanks zijn er meisjes die onzeker zijn op het gebied van het fijnere taalbegrip en die hiermee moeilijkheden blijven houden. De meesten zijn zich bewust van hun spraakachterstand, dit kan hun zelfvertrouwen in sociale situaties ondermijnen zodat zij kunnen opzien tegen deelname aan het gesprek in een groep, zelfs binnen de vertrouwde familiekring. (Pena 1974; Nielsen 1977; Linden 1995; U).

Voeding

Voedingsproblemen zijn niet algemeen kenmerkend voor Tetrasomie X. Er zijn echter aanwijzingen in de Support groepen dat ongeveer een kwart van de zuigelingen een voedingsprobleem had waardoor ze niet goed op gewicht kwamen. Deze voedingsproblemen waren gevarieerd en gewoonlijk niet ernstig. Vijf meisjes (1 op 6) dronken zeer kleine hoeveelheden melk of beperkt gevarieerd voedsel, één had slikproblemen en reflux (waarbij de voeding weer omhoog komt in de slokdarm), één ging pas zeer laat, bij 19 maanden, over op vaste voeding en één had een dermate ernstig voedingsprobleem dat zij door een pegsonde (door de buikwand naar de maag) gevoed moest worden. Constipatie komt algemeen voor bij meisjes met tetrasomie X, waarschijnlijk veroorzaakt door een combinatie van een voedingsprobleem, een laagvezelig dieet, een laag activiteitsniveau en een beperkte vochtinname.

Zitten, lopen, rennen, schrijven

De verzamelde onderzoeken toonden aan dat de meeste meisjes enigszins vertraagd zijn in het bereiken van de 'baby- mijlpalen'. Gemiddeld konden de meisjes zelfstandig zitten bij 7 maanden (spreiding van 5 tot 12 maanden) en ze begonnen met zelfstandig lopen bij 21 maanden (spreiding van 15 maanden tot 3 jaar). Deze cijfers komen overeen met de medische literatuur waarin gesteld wordt dat de grove motorische vaardigheden (gehele lichaamsbewegingen) meer vertraagd zijn dan de fijnere motoriek. Hypotonie - lage spierspanning in de skeletspieren die spierzwakte veroorzaakt – en overbeweeglijke gewrichten, wat bij veel meisjes voorkomt, dragen bij aan de bewegingsachterstand. In de ontwikkeling van de mobiliteit, kunnen sommigen geholpen worden door orthopedische hulpmiddelen zoals beensteunen en ondersteunend schoeisel. Acht van de onderzochte meisjes, meer dan een kwart van het totaal, had een dermate lage spierspanning dat de diagnose hypotonie formeel kon worden gesteld. Zodra de meisjes voldoende mobiel zijn kunnen ze, als ze de schoolleeftijd bereiken hebben, lopen, springen, op speeltoestellen klimmen en een driewieler berijden. Tegen de tienerjaren kunnen zij mogelijk goed zwemmen, fietsen en aan diverse sporten en activiteiten

deelnemen. Toch geven gezinnen consequent aan dat de meisjes er langer over doen om fysieke vaardigheden te leren dan hun broertjes en zusjes en dat ze minder uithoudingsvermogen, minder spierkracht en meer problemen hebben met coördinatie en evenwicht. Op het gebied van de fijnere motorische vaardigheden kunnen de meesten een pen hanteren, maar door een slechte grip en krampachtige of kromme vingers kan bijvoorbeeld het openen van een blik erg lastig zijn.

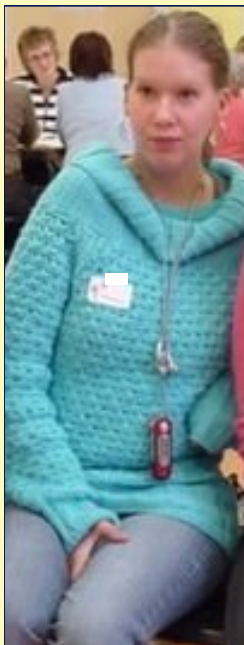
Medische problemen

■ Hart aandoeningen

Bijna één op drie van de onderzochte meisjes (10 van de 32) is geboren met een hartafwijking en bij drie anderen werd een hartruis ontdekt. Hiervan hadden vijf (17 procent) een complex hartprobleem of een afwijking waaraan ze geopereerd moesten worden. Dit suggereert een hogere kans op een hartafwijking.

Een gat in het tussenschot tussen de hartkamers (ASD, atrium septum defect) of boezems (VSD, ventrikel septum defect) komt algemeen voor, maar schijnt bij meisjes met tetrasomie X veel vaker op te treden. Atresie (vernauwing) van de hartkleppen kan ook voorkomen.

Van de onderzochte meisjes met een complexere hartafwijking had één Tetralogie van Fallot. Hierbij is ondermeer de bloedtoevoer naar de longen vernauwd en is er ook een VSD. Twee oudere meisjes hadden diepveneuze trombose, één hiervan gebruikt een combinatie anticonceptie pil. Verder kreeg een van deze meisjes een beroerte, door een septumdefect kon het stolsel doorstromen naar de grote bloedsomloop en vanuit daar omhoog naar de hersenen .



■ Orthopedische problemen

Een groot aantal van de meisjes vertoont óf overmatige óf juist een te beperkte bewegingsmogelijkheid in zowel de grote als de kleine gewrichten. Vier meisjes in het onderzoek zijn geboren met een abnormale ontwikkeling van het heupgewricht of ontwikkelden later heupproblemen zoals arthrose. Acht hadden beperkte of overmatige beweeglijkheid in tenminste één gewricht, meestal in de ellebogen. Van één meisje wordt in de medische literatuur beschreven dat ze haar ellebogen 300 graden kan draaien. Radio-ulnaire synostose komt vaak voor, hierbij zijn de twee beenderen in de onderarm (de radius en ulna) gedeeltelijk met elkaar vergroeid, waardoor een draaiende beweging van arm of hand beperkt is.

Twee meisjes waren geboren met Talipes Equinovarus (klompvoet) en één meisje had een afwijkende stand van de grote tenen. Vier meisjes (13 procent) hadden scoliose (Zijwaartse kromming ruggengraat) die is rechtgezet met een brace of een operatieve ingreep. Drieënveertig procent van de onderzochte meisjes hebben een naar binnen buigende pink (clinodactyly), die bij twee ervan een grijpbeweging van de hand bemoeilijkt. Van zeven meisjes (23 procent) is beschreven dat ze ongewoon kleine handen en/of voeten hebben, drie hebben elkaar overlappende tenen en twee hadden blauwe of paarse verkleuring van de handen en de voeten, een typisch verschijnsel van de ziekte van Raynaud (Linden 1995; U).

■ Nierproblemen

Problemen met de nieren en de blaas komen veel voor. Er kan sprake zijn van slechts één nier, nieren die samen zijn vergroeid, of er lopen van beide nieren telkens twee buizen naar de blaas. Het is mogelijk dat de klep in de blaas die de terugstroom van urine naar de nier moet voorkomen niet goed functioneert, dit kan nierontsteking veroorzaken. Het is belangrijk om een echoscopisch onderzoek te doen van de nieren, zelfs als er geen symptomen zijn, omdat de orgaandefecten kunnen leiden tot frequente nierontstekingen wat vervolgens de kans op het ontwikkelen van een te hoge bloeddruk weer vergroot.

■ Herhaalde ontstekingen

Veel gezinnen melden vaak voorkomende luchtweginfecties en oorontstekingen in de vroege kinderjaren. Veel meisjes hebben een verhoogd gehemelte, dit draagt bij aan frequente oorontstekingen omdat door de korte afstand tot de keel, bacteriën sneller bij de oren komen. Dit kan tot een “lijmoo” (geleidingsdoofheid) leiden en bij veel meisjes worden buisjes geplaatst, soms zelfs meerdere malen. Gehoorverlies kan grote invloed hebben op de leerprestaties en de meisjes zouden regelmatig hierop moeten worden gecontroleerd.

■ Gebitsproblemen

Afwijkende gehemeltevorming kan leiden tot gebitsproblemen, zoals ontbrekende tanden, onregelmatig geplaatste tanden, of te vroeg of te laat verschijnende tanden. Sommige meisjes hebben een erg kleine mond of een gespleten gehemelte. Bij vier meisjes in het gezamenlijke onderzoek (13 procent) kwam het blijvende gebit erg laat door, of ze hadden glazuur- of tandbeenafwijkingen. Uit medische literatuur en publicaties van Unique blijkt ook sprake van het op latere leeftijd wisselen van het melkgebit voor het blijvende gebit en een snellere slijtage van de voortanden (Farge

1985; U).

Puberteit en menstruatie

Er wordt gewoonlijk vanuit gegaan dat de helft van alle meisjes met tetrasomie normaal menstrueert. Bij de andere helft komt de menstruatie óf helemaal niet op gang waardoor ze geen secundaire geslachtskenmerken ontwikkelen zoals borstvorming of geslachtsbehaar, óf ze vertonen een onregelmatige cyclus.

Dit komt grotendeels overeen met de gegevens van de Support groepen, bij zeven van de 20 meisjes vond de eerste menstruatie plaats tussen 11 en 16 jaar. Bij één meisje was er sprake van dysfunctie van de eierstokken en bleek de baarmoeder een ernstige afwijking te hebben, een ander meisje had een zeer onregelmatige cyclus en een derde meisje gebruikte een combinatiepil om de menstruatie op gang te brengen.

Bij meisjes die de puberteit nog niet hebben afgerond, kan een gebrek aan oestrogeen het risico op botbreuken verhogen en osteoporose veroorzaken. Toediening van oestrogeen kan de borstontwikkeling bevorderen, bovenmatige lengtegroei afremmen en botvorming stimuleren, dit om osteoporose te voorkomen. Nog een voordeel van een goede oestrogeenspiegel is de invloed op de hersenfunctie. Het geheugen verbetert en men is meer gevoelig voor stemmingswisselingen. U kunt met de endocrinoloog van uw dochter overleggen of het verstandig is oestrogeen te gebruiken. (Park 1970; Nielsen 1977; Collen 1980; Linden 1995; Rooman 2002).

Zal het nog een keer gebeuren?

Tetrasomie X is een zeer zeldzame afwijking en over het algemeen is de kans dat deze bij de volgende zwangerschap opnieuw voorkomt zeer klein. Heel zelden komt het voor dat de moeder zelf een extra X-chromosoom in sommige cellen heeft en dit vergroot de kans op herhaling bij een volgend kind. Als ouder van een meisje met tetrasomie X kunt u uw situatie bespreken met de klinisch geneticus in uw ziekenhuis. Het kan raadzaam zijn uw eigen chromosomen te laten onderzoeken vóór een eventuele volgende zwangerschap.

Kan een vrouw met tetrasomie X zelf moeder zijn?

Van weinig vrouwen met tetrasomie X is bekend dat ze zelf een kind hebben gekregen. Maar als ze functionerende eierstokken en een normale menstruatiecyclus heeft, zou een tetra-meisje vruchtbaar kunnen zijn. Onderzoeksrapporten tonen aan dat van vier vrouwen bekend is dat ze in totaal zeven kinderen hebben gehad. Één vrouw had twee meisjes en een jongen, allen met het gebruikelijke aantal van 46 chromosomen; één had een baby met normale chromosomen en een tweede met Trisomy 21 (Down syndroom); één had een gezonde dochter met 46 chromosomen; en één had een doodgeboren baby met een omphalocoele (een breuk in de buikwand).

Aangezien het zeer waarschijnlijk is dat de eicellen van een meisje met tetrasomie X meer dan één X-chromosoom bevatten, is het belangrijk dat er overleg plaatsvindt met de afdeling Genetica, zodat er meer duidelijkheid komt over de mogelijkheid tot zwangerschap. Ouders met een dochter met tetrasomie X raden we dan ook aan, de meisjes in de vruchtbare leeftijd grondig te (laten) begeleiden en te adviseren vóór een zwangerschap te overwegen. Dit vanwege de mogelijke problemen bij de opvoeding van het kind. (Bergemann 1962; Gardner 1973; Fryns 1983; Linden 1995; U).



Onafhankelijkheid

De ervaring leert dat voor sommige meisjes zelfstandig wonen mogelijk is, maar dat de meesten toch in meer of mindere mate blijvende steun en toezicht nodig hebben.

Is Tetrasomie X van invloed op het gedrag?

Er is geen vast gedragspatroon voor alle meisjes met tetrasomie X. Niettemin schijnen bepaalde gedragskenmerken vaker voor te komen. De meeste meisjes worden beschreven als vriendelijk en opgewekt, maar sommigen zijn eerder verlegen. In onderzoeken door de Support groepen, gaven zestien gezinnen (50 procent) aan dat er sprake was van enige emotionele en gedragsproblemen. De meeste problemen kwamen voort uit frustratie ten gevolge van de beperkingen in

de communicatie. Ook ongeduld, slecht humeur, woedeaanvallen en snelle stemmingswisselingen worden door sommige gezinnen aangegeven. Het zelfvertrouwen kan laag zijn en de meisjes zijn gevoelig voor stress. Negen van de elf gezinnen vermelden gedragsproblemen bij meisjes boven de achttien.

Zes van de 14 gezinnen van meisjes van 15 of ouder hebben psychiatrische problemen meegemaakt, zoals paniekaanvallen, angststoornissen, depressie en bipolaire (manisch-depressieve) stoornis. De psychiatrische problemen werden met medicijnen behandeld.

Dit beeld komt ook naar voren uit onderzoeksrapporten waarin de meisjes worden beschreven als plezierig, vriendelijk en behulpzaam, maar ook potentieel agressief en emotioneel labiel. De helft van alle volwassen vrouwen had maandelijks of tweemaandelijks instabiele perioden met boos, opstandig en onaangepast gedrag.

Sociale aspecten

Er zijn steeds meer aanwijzingen dat sommige meisjes met tetrasomie X kwetsbaar zijn in ingewikkelde sociale omstandigheden. Dit geldt niet voor alle meisjes. Sommigen zijn schuchter en hebben geen zelfvertrouwen, vooral in groepen en zelfs binnen de eigen familie. Als jonge meisjes, kunnen zij verkieszen alleen te spelen. Als tieners kunnen zij wel vrienden willen maar blijken ze vriendschap niet te kunnen aangaan of onderhouden omdat ze zich gedragen op een manier die anderen ongepast vinden.

Aan de andere kant zijn er meisjes die in sociale contacten wel zelfverzekerd en ondernemend zijn.

De verhoogde gevoeligheid voor sociale problemen betekent dat de gezinnen een grote behoefte hebben aan advies en ondersteuning, ze moeten niet aarzelen om hulp te vragen. Dit is met name belangrijk in de stressvolle situaties die zich op school kunnen voordoen (Telfer 1969; Nielsen 1977; Berg 1988; Linden 1995; U).



Steun en informatie



Rare Chromosome Disorder Support Group,
G1, The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey. RH8 9EE
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Wordt lid van Unique voor contact met andere families, informatie en steun. Unique is helemaal afhankelijk van donaties en giften. Als u kunt, maak dan een donatie over via onze website www.rarechromo.org. Help ons alstublieft om u te helpen!

Er zijn 2 Facebook groepen voor families die betrokken zijn bij mozaïek trisomie 8:

- Trisomy 8 Mosaicism
 - I know a person with Mosaic Trisomy 8 and I think that they're great!
- www.facebook.com



VGnetwerken
www.vgnetwerken.nl
m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl



Erfocentrum
www.erfelijkheid.nl
info@erfocentrum.nl



VKGN
www.vkgn.nl
secretariaat@vkgn.org

Chromosomenpolikliniek UMC Groningen

Telefoon (050) 361 72 29

http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken_medgen/chromosomenpolikliniek/Pages/default.aspx

klin.genetica@umcg.nl

Polikliniek Zeldzaam Radboudumc

<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>

erfelijkheid@umcn.nl

Polikliniek Dysmorfologie LUMC

<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie>

secretariaat.kg@lumc.nl

Unique heeft een lijst van andere organisaties en websites om gezinnen te helpen informatie te zoeken. Dit betekent niet dat wij de inhoud van deze andere publicaties onderschrijven of hier verantwoordelijkheid voor dragen.

Deze brochure is geen vervanging voor persoonlijk medisch advies. Wij raden gezinnen aan advies te vragen bij een professioneel medisch deskundige op het gebied van genetische diagnostiek, behandeling en zorg. Van de tekst in deze brochure wordt verondersteld dat deze op het moment van publicatie de beste beschikbare informatie bevat. Deze informatie is gecontroleerd door Prof Dr. Raoul Rooman, Pediatrisch Endocrinoloog, Universitair Ziekenhuis Antwerpen, België en door Unique's medisch hoofdadviser, Professor Maj Hultén, Professor van Medische Genetica, Universiteit van Warwick, UK. NL vertaling Ketelaar – Tolsma, oktober 2007, gecontroleerd door Prof Dr. Raoul Rooman 2009.

Copyright © Unique 2008

Bij de update in 2016 zijn betrokken dr. Saskia van der Crabben (klinisch geneticus), drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum), prof. dr. Conny van Ravenswaaij-Arts (UMC Groningen) en drs. Mieke van Leeuwen (VGnetwerken), met dank aan Annet van Betuw (VanBetuwAdvies), drs. Marja de Kinderen (PROK Projectmanagement en trainingen), Joyce Schaper (Chromosome Foundation) en Sarah Wynn, BSc(Hons) PhD DIC (Unique).



De Nederlandse vertaling van deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.



Projectmanagement en trainingen



Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661

Registered in England and Wales Company Number 5460413