

Een extra X-chromosoom plús PDD-NOS.

Bron: Balansmagazine - Auteur: Hellen kooijman

Kinderen met Klinefeltersyndroom hebben vaker dan gemiddeld een autismespectrumstoornis

Dit artikel is met toestemming overgenomen uit Balansmagazine, een uitgave van de Vereniging Balans. Website: www.balansdigitaal.nl

Jongens met Klinefeltersyndroom hebben een extra X-chromosoom, een vrouwelijk geslachtschromosoom. Daardoor hebben ze vaak kleine zaadballen, een kleine penis en wat meer vet op de heupen. Maar er is meer aan de hand. Het gros van de jongens heeft spraak- en leesproblemen. En, zo blijkt uit onderzoek, ze scoren hoog als het gaat om emotionele en sociale problemen. Nogal wat jongens met Klinefeltersyndroom hebben bovendien een autismespectrumstoornis. Vooral PPD-NOS komt vaker voor dan gemiddeld. Een gesprek met Robert en zijn ouders.

Fransciën en Jaap Hoekstra wisten het al tijdens de zwangerschap. Omdat Fransciën 39 was toen ze in verwachting raakte van Robert, deed ze een vruchtwaterpunctie om te kijken of het kind Downsyndroom had. Dat was niet het geval. Maar Robert had wel een extra vrouwelijk geslachtschromosoom. Fransciën: "We waren met stomheid geslagen. Klinefeltersyndroom, daar hadden

we nog nooit van gehoord." De klinisch geneticus was behoorlijk negatief over de perspectieven van hun zoon, weet Fransciën nog. "Mensen met Klinefelter zouden vaker dan gemiddeld crimineel zijn. Ze kwamen niet voor zichzelf op, hadden geen eigen mening. We konden, zo meende hij, de zwangerschap maar beter beëindigen." Fransciën en Jaap wilden dat niet. "Nog tijdens dat gesprek keken we elkaar aan. Dit kind zouden we niet laten weghalen."

Normale intelligentie
Ik spreek Fransciën aan de eettafel in hun grote gezellige huis in Houten. Zoon Robert komt erbij zitten, een lange vrolijke jongen van 12 jaar. Hij praat voluit over zijn grootste passie: Donald Ducks. Hij heeft zo'n 100 stripboeken over de beroemde eend op zijn kamer staan en hij slaapt iedere nacht met zijn geliefde Donald Duck knuffel. Hij kijkt ondeugend naar zijn moeder, zegt dan: "Maar die mag ik niet mee naar beneden nemen om te laten zien, toch mam?."



Er is sinds de zwangerschap van Fransciën meer bekend over Klinefeltersyndroom. Het syndroom is niet de oorzaak van crimineel, of seksueel afwijkend gedrag. Jongens met het syndroom zijn vaak lief, meegaand en hebben ook geen mentale achterstand zoals vroeger werd beweerd, maar een normale intelligentie. Wel scoren ze gemiddeld tien procent lager op de IQ lijst als het gaat om taalvaardigheid. Meer dan 75 procent van de 47,XXY jongens heeft problemen met lezen. Maar er zijn veel uitzonderingen. Robert bijvoorbeeld heeft geen enkel probleem met spreken en lezen. Zijn woordenschat is enorm en hij leest vlot. "Ik lees in een week een Harry Potterboek uit", zegt hij trots. Wel heeft hij moeite om de rode draad van zijn verhaal vast te houden. Hij neemt in gesprekken nogal eens zijpaden, waardoor zijn verhaal warrig wordt. Het is een kenmerk van Klinefeltersyndroom. Verder is het lastig voor hem om in een ruimte te zijn met veel verschillende geluiden. Ook dit komt vaker voor bij Klinefelterkinderen. Wanneer een gezonde jongen op een druk feestje is, filteren zijn hersenen ervoor de geluiden die hij wil horen van de rest. Veel kinderen met Klinefeltersyndroom kunnen dat onderscheid niet maken. In plaats van de woorden van het vriendje horen ze al die andere stemmen op het feestje net zo hard en duidelijk. Ook Robert heeft er last van. "Op de kleuterschool hield Robert vaak zijn

(Vervolg op pagina 2)

Wat is Klinefeltersyndroom?

Het syndroom van Klinefelter – spreek uit als 'Klaineelter' - werd voor het eerst beschreven in het jaar 1942 door de Amerikaanse wetenschapper Harry Klinefelter. Het was hem opgevallen dat hun patiënten dezelfde kenmerken hadden: kleine zaadballen, borstvorming en een 'peervormig' lichaam. Ze hadden weinig tot geen lichaamsbehaar en minimale baardgroei. Er waren bovendien geen rijpe zaadcellen in hun sperma aanwezig. Pas in 1959 werd de oorzaak ontdekt: een extra X-chromosoom, het vrouwelijke geslachtschromosoom. Gewoonlijk hebben mannen een X en een Y-chromosoom. Hun chromosomenpatroon is 46, XY. Mannen met het syndroom van Klinefelter bezitten een extra X-chromosoom. Ze hebben 47 in plaats van 46 chromosomen. Daarom wordt het Klinefeltersyndroom ook wel het 47, XXY syndroom genoemd.

Omdat het syndroom een chromosomale aandoening is, verdwijnt het nooit meer. Wel zijn er tal van behandelingen mogelijk om de verschijnselen die het syndroom begeleiden, te verminderen.

Klinefeltersyndroom komt voor bij 1 op de 600 mannen. Toch weten de meeste van deze mannen niet dat ze een extra X-chromosoom hebben. In de kindertijd zijn de verschijnselen vaak niet duidelijk, of worden ze over het hoofd gezien. De diagnose wordt bij de meeste Klinefelters dan ook vaak laat, of niet, gesteld.

(Vervolg van pagina 1)

handjes tegen zijn oren”, zegt Franscien. “Praat niet zo hard”, riep hij dan. Op de lagere school hebben we hem een koptelefoon gegeven. Zo kon hij het geluid om hem heen dempen als hij zich wilde concentreren.”

Maar er was meer aan de hand met Robert. Tot groep zeven ging hij naar een reguliere school. Dat ging niet goed. Hij hield zich niet aan de regels, was snel gestresst en boos. Hij had moeite met het uitvoeren van opdrachten. Als anderen rechtsreeks aan hem vroegen om iets te doen, dan liep hij weg. Of hij werd boos en ging met voorwerpen smijten. Robert was ook bang voor nieuwe dingen. Nieuwe kleren bijvoorbeeld, die deed hij liever niet aan. En hij had erg veel moeite met lichamelijk contact. Zijn ouders konden hem niet even lekker vastpakken. Bij aanrakingen van vreemden raakte hij totaal uit balans en kon hij heel fel reageren.

Franscien en Jaap maakten zich zorgen. “We deden mee aan een onderzoek onder Klinefelterjongens. Daar viel zijn afwijkend gedrag ook op. We zijn toen doorverwezen naar een kinderpsychiater. Robert bleek PDD-NOS te hebben. Hij was toen een jaar of negen.”

Combinatie

De combinatie komt vaker voor, zo blijkt uit wetenschappelijke studies. Aan het Universitair Medisch Centrum Utrecht en de Universiteit van Leiden loopt onder leiding van klinisch psycholoog en neuropsycholoog Prof. Dr. Hanna Swaab sinds een paar jaar een onderzoek naar de problemen in het sociale functioneren van jongens en mannen met het Klinefeltersyndroom. Twintig jongens in de leeftijd van 6 tot 15 jaar en 20 in de leeftijd van 16-25 jaar vulden vragenlijsten in over zichzelf en deden tests. Ze hadden allemaal, zo kwam naar boven, sociale problemen in het dagelijkse leven. De jongens maakten minder vriendjes dan leeftijdgenootjes en voelden zich sneller gespannen, geremd en onzeker in gezelschap van anderen. Ook waren ze vaak gespannen als ze het initiatief moesten nemen in een sociaal contact. Zij, maar ook hun ouders, meenden dat ze slecht voor zichzelf

De rol van testosteron

Mannen met Klinefeltersyndroom zijn vrijwel altijd onvruchtbaar en ze maken te weinig manlijke hormonen – testosteron – aan. Dit tekort aan testosteron is een van de grootste problemen van mannen met het syndroom. Dit mannelijke geslachtshormoon zorgt er namelijk voor dat jongens mannen worden, dat ze baardgroei krijgen, mannelijke lichaamsvormen, de baard in de keel, een grotere penis en zaadballen. Gezonde jongens krijgen aan het begin van de puberteit, zo rond hun tiende jaar een flinke shot testosteron. Maar bij jongens met Klinefeltersyndroom maken de zaadballen te weinig testosteron aan. Het gevolg is dat ze niet goed in de puberteit komen. Ze hebben weinig baardgroei en lichaamsbehaarung, vaak wordt de vetverdeling van hun lichaam wat vrouwelijker. Een groot deel van de jongetjes ontwikkelen borstjes. Ook Robert had deze zomer last van harde schijfjes en borstvorming. Na een bezoek aan de endocrinoloog – een hormoonspecialist – besloten Robert en zijn ouders te beginnen aan een testosteronkuur.

Een bijkomend voordeel daarvan is dat Robert ook wat minder hard gaat groeien. Bij een gezond kind delen de groeischijven, die in onder meer knieën en handen te vinden zijn, zich om daarna bot te worden. Gewoonlijk houdt deze deling op, wanneer een kind zijn eindlengte heeft bereikt. Dan hebben de groeischijven zich ‘gesloten’ en is het kind uitgegroeid. Voor dit proces van ‘sluiting’ is testosteron verantwoordelijk. Bij een tekort aan dit hormoon blijven de cellen van de groeischijven zich delen. Kinderen met Klinefeltersyndroom kunnen daardoor heel lang worden met naar verhouding erg lange armen en benen. Dat proces kan wat ingetoomd worden door het kind een testosteronkuur te geven.

konden opkomen. Ongeveer veertig procent van de mannen rapporteerden problemen in het sociale contact die ook wel worden gezien bij mensen met het syndroom van Asperger. Van de jongens met Klinefeltersyndroom gaven de problemen bij ongeveer 25 procent van de jongens aanleiding om te spreken van PDD-NOS.

Ook op andere gebieden vonden de onderzoekers meer dan gemiddelde ‘autistische trekjes’ bij jongens met Klinefeltersyndroom. Zo blijkt dat veel jongens en mannen met Klinefeltersyndroom moeite hebben met het benoemen en herkennen van emoties op gezichten van anderen. Ze zien bijvoorbeeld niet dat een leraar boos aan het worden is. Vaak kunnen ze zich ook niet zo goed inleven in de gevoelswereld van anderen. Ook Robert heeft daar moeite mee. Franscien: ‘Bij vreemden herkent Robert niet wat ze voelen. Hij kan zo door een zandkasteel denderen dat kinderen net gebouwd hebben. Dat ze boos zijn of verdrietig omdat het kapot is, doet hem eigenlijk niet zoveel. Thuis is dat anders. Hij weet precies van mij en mijn man of we verdrietig zijn. Of boos. En dan raakt het hem wel.’

Veel kaartjes

Uit de onderzoeken blijkt dus dat een jongen met Klinefeltersyndroom in vergelijking met kinderen met een normaal chromosomenpatroon meer kans maakt om een stoornis binnen het autistische spectrum te krijgen. Toch wil dat niet zeggen dat elke jongen met Klinefeltersyndroom zo’n stoornis ontwikkelt.

Het is tevens de vraag of jongens met autismespectrumstoornissen vaker dan gemiddeld een extra X-chromosoom bezitten. Daar is eigenlijk nog geen onderzoek naar gedaan. In praktijk blijven ouders dus nogal eens met onbeantwoorde vragen zitten. Hun kind heeft de diagnose PDD-NOS gekregen of het syndroom van Asperger. Maar er zijn onduidelijkheden die niet binnen het beeld van deze stoornis passen. Helaas koppelen de artsen deze slechts in enkele gevallen aan Klinefeltersyndroom. Dat komt omdat artsen nog steeds relatief weinig weten over de verschijnselen van 47XXY. Maar ook omdat het gaat om zeer uiteenlopende kenmerken. Want dat is misschien wel het meest opvallende van Klinefeltersyndroom: De enorme diversiteit. Het enige wat jongens met Klinefeltersyndroom gemeen

(Vervolg op pagina 3)

Checklist

Het is onmogelijk om de 'Klinefelter' met een paar pennenstreken te omschrijven. Daarvoor zijn er teveel uitzonderingen en variaties. Toch zijn er een aantal kenmerken die reden geven om te denken aan Klinefeltersyndroom bij kinderen, die nog niet in de puberteit zijn. Dat zijn:

- Een kleine penis
- De zaadballetjes zijn niet ingedaald
- Een grotere dan normale lengte doordat het kind langere benen heeft
- Dikker rond heupen en middel
- Een achterstand in de spraak en taalontwikkeling
- Een ontwikkelingsstoornis of stoornis in het autistische spectrum

(Vervolg van pagina 2)

hebben is een extra X-chromosoom en kleine zaadbollen waardoor ze niet op natuurlijke wijze kinderen kunnen verwekken. Maar verder is er geen enkele voorspelling te doen over de verschijnselen van het syndroom. Óf ze optreden, wanneer en in welke mate, varieert van persoon tot persoon en hangt nauw samen met de levensfase.

Franscien: "Ik zeg daarom altijd dat Robert bekend is met Klinefelter, niet dat hij het heeft. Er zijn zo ontzettend veel kaartjes die aan Klinefeltersyndroom hangen. En hij heeft er maar een paar die tot uiting komen."

Herkenning

Franscien en Jaap zien dan ook veel meer overeenkomsten tussen Robert en kinderen met PDD-NOS dan tussen Robert en Klinefelterjongens. Er ging naar eigen zeggen, een nieuwe wereld open na de diagnose PDD-NOS. 'Ik weet nog goed dat we op de

camping stonden. Een buurvrouw waar we goed contact mee hadden, vroeg ons: "Is er iets met jullie kind aan de hand". Het was haar opgevallen dat Robert in het voorbijgaan diep in elkaar gedoken liep, een beetje zoals autistische kinderen dat soms doen. We wisten toen al dat hij PDD-NOS had. Maar plaatsten dat nog in een Klinefelter-perspectief. Pas toen we op een voorlichtingsavond kwamen voor ouders van kinderen met PDD-NOS, merkten we hoeveel overeenkomsten er waren. Er was zo ontzettend veel wat we herkenden.' Het is bovendien 'handig' dat Robert de diagnose PDD-NOS kreeg. Juist omdat maar zo weinig problemen op sociaal en emotioneel gebied echt specifiek zijn voor Klinefeltersyndroom is het niet gemakkelijk is om op grond daarvan een indicatie te krijgen voor een behandeling, een PGB, of een speciale school. Franscien en Jaap hebben een zoektocht achter de rug om de juiste school voor Robert te

vinden. Aanvankelijk ging hij naar een reguliere school. "In groep vier begon hij clownesk gedrag te vertonen. Soms leek hij de opdrachten ook niet begrepen te hebben. In groep vijf werden de problemen groter. In dat schooljaar kreeg hij de diagnose PDD-NOS." In groep zes liep hij steeds vaker alleen op het schoolplein. Oudere kinderen plaagden hem. Er werd een 'rugzakje' aangevraagd voor extra begeleiding op school. Omdat het niet helemaal duidelijk was waar Robert nu het beste bij hoorde, hadden zijn ouders twee aanvragen uitstaan. Een voor een speciale school cluster 2 (taal, spraak en communicatie) en een bij cluster 4 (gedrag). Beide clusters werden toegewezen.

Franscien: "Tijdens het overleg op school over de vraag hoe deze extra begeleiding ingezet zou worden, deelde de school – totaal onverwacht – mee dat Robert van school moest. Zijn leraar in groep zeven zou geen tijd hebben voor extra begeleiding. Na de eerste schrik gingen Franscien en Jaap op zoek naar een speciale school. Ze kwamen uit bij een cluster 2 school. Daar liep het niet lekker. "Hij voelde zich daar helemaal niet thuis. Had geen vriendjes in de klas. Het busje naar school vond hij verschrikkelijk. Al die herrie." Sinds een jaar gaat Robert naar een cluster 4 school in de buurt, waar hij met de fiets heen kan. Franscien: "Hij gaat nu vrolijk naar school. Hij heeft er vriendjes. Hij zit nu echt lekker in zijn vel."



Nederlandse Klinefelter Vereniging

Dit artikel is verschenen op de website van de Nederlandse Klinefelter Vereniging. (www.klinefelter.nl). Voor meer informatie kunt u contact met ons opnemen.

Postadres:
Stationsplein 6
3818 LE Amersfoort

033 422 65 40 (antwoordapparaat)

[nkvv@klinefelter.nl](mailto:nkv@klinefelter.nl)