

Research aims TRIXY National Center of Expertise

Sophie van Rijn, PhD | AXYS 2019 Atlanta, USA



Universiteit
Leiden
The Netherlands



Discover the world at Leiden University

TRIXY Center of Expertise

Trisomy of the X and Y Chromosomes


Clinical
Neurodevelopmental
Sciences



Treatment and
Expertise Center



Academic Medical Center




TRIXY Expertisecentrum

TRIXY is een nationaal expertisecentrum, 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 tussen de Universiteit Leiden en het Leids Universitair Medisch Centrum.

[Meer over het TRIXY Expertisecentrum](#)

- > Sociale Wetenschappen
- > Pedagogische Wetenschappen
- > TRIXY Expertisecentrum


- Home
- Kliniek >
- Onderzoek +
- TRIXY Handboek >
- Brochures >
- Boekentips >
- Websites >
- Nieuwsbrief >
- Over ons >
- Aanmelden & contact >



Bestel het TRIXY Handboek >>






Interesse deelname TRIXY Studie? >>








Meld u aan voor het TRIXY Spreekuur >>




Bringing science to clinical practice and society

Brochures voor kinderen



-  Informatie voor meisjes met 47,XXX
-  Informatie voor jongens met 47,XXY
-  Informatie voor jongens met 47,XYY

Brochures voor ouders en volwassenen

-  Klinefelter Syndroom, informatie over XXY
-  Informatie over Trisomie X (47,XXX)
-  Informatie over Klinefelter (47,XXY)
-  Informatie over 47,XYY
-  Zorgrichtlijn: Leidraad Klinefeltersyndroom

-  Met uw kind de diagnose Trisomie X (47,XXX) bespreken
-  Met uw kind de diagnose Klinefelter (47,XXY) bespreken
-  Met uw kind de diagnose 47,XYY bespreken

Brochures voor professionals

-  Informatie voor leerkrachten en professionals
-  Informatie over Trisomie X (47,XXX)
-  Informatie over Klinefelter (47,XXY)
-  Informatie over 47,XYY
-  Zorgrichtlijn: Leidraad Klinefeltersyndroom
-  Factsheet: Zorg voor kinderen met een extra X of Y chromosoom



TRIXY Expertisecentrum

Ik heb een extra X (47,XXY)

Voor wie is deze folder?

Voor jou, als jij een jongen bent die een extra X chromosoom heeft! In deze folder vindt je allerlei informatie over het Klinefelter syndroom (zo heet het als je een extra X chromosoom hebt), ook wel KS of 47,XXY genoemd. De folder is geschreven voor jongens vanaf 8 à 10 jaar en ouder. De folder is bedoeld om jou meer te vertellen over wat het Klinefelter syndroom eigenlijk is en wat je ervan kan merken in het dagelijks leven. Als je dit leest herken je misschien wel wat dingen bij jezelf, maar het is ook goed mogelijk dat je maar heel weinig bij jezelf herkent. Dit is heel logisch, want:

Iedereen is verschillend en uniek en dat geldt ook voor jongens met een extra X!

Wat is Klinefelter?

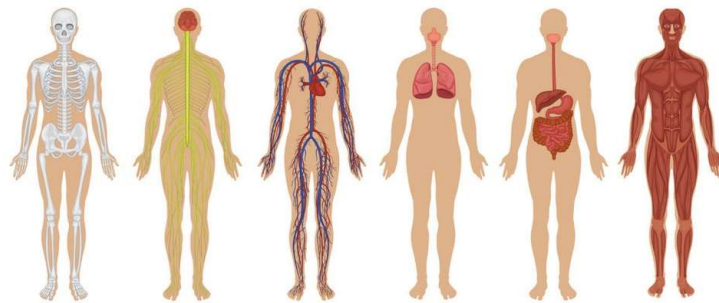
Klinefelter of Klinefelter syndroom wordt ook wel 47,XXY genoemd, omdat je een extra X chromosoom hebt en dit zorgt ervoor dat je in totaal 47 chromosomen hebt in plaats van 46 chromosomen. Chromosomen zijn boodschappers die je eigenschappen bepalen, zoals de kleur van je ogen of de kleur van je haar en of je een jongen of een meisje bent. Jij hebt dus een extra "X-boodschapper" in de cellen van jouw lichaam. Het kan zijn dat al jouw cellen een extra X-boodschapper hebben, maar het kan ook zo zijn dat alleen een deel van jouw cellen een extra X-boodschapper heeft. Dit laatste wordt ook wel een mozaïekvorm van Klinefelter syndroom genoemd, vergelijkbaar met een mozaïekvloer waarbij de tegels een beetje van elkaar verschillen. De extra X-boodschapper is slechts één van de vele boodschappers in jouw lichaam die er voor zorgen dat jij bent wie je bent, met al je eigenschappen en die bepalen hoe je groeit en ontwikkelt.

Een extra X, zoals in 47,XXY, komt best vaak voor: één op de 600 jongens heeft 47,XXY. Als je op een grote school zou zitten met 1200 leerlingen dan zullen er waarschijnlijk ongeveer 600 jongens en 600 meisjes op zitten. Je zou dan op z'n minst één jongen met XXY verwachten.

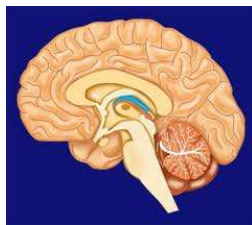
 **Universiteit Leiden**

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

Extra X/Y



75 % of research focused on
physical/medical issues (Pieters et al, 2011)



Research cohorts

- 60 adults with XXY
- 60 boys with XXY (6-18 yrs)
- 60 children with XXX or XXY (6-18 yrs)
- 70 (and counting) children with XXX, XXY, XYY (1-6 yrs)



1. Look ‘beyond’ behaviors

- Neurobehavioral symptoms may arise from different underlying cognitive processes
- Why do (a subset of) children with SCT show behavioral symptoms?
- What do we need to monitor/evaluate?
- What are specific targets for support/intervention



REVIEW

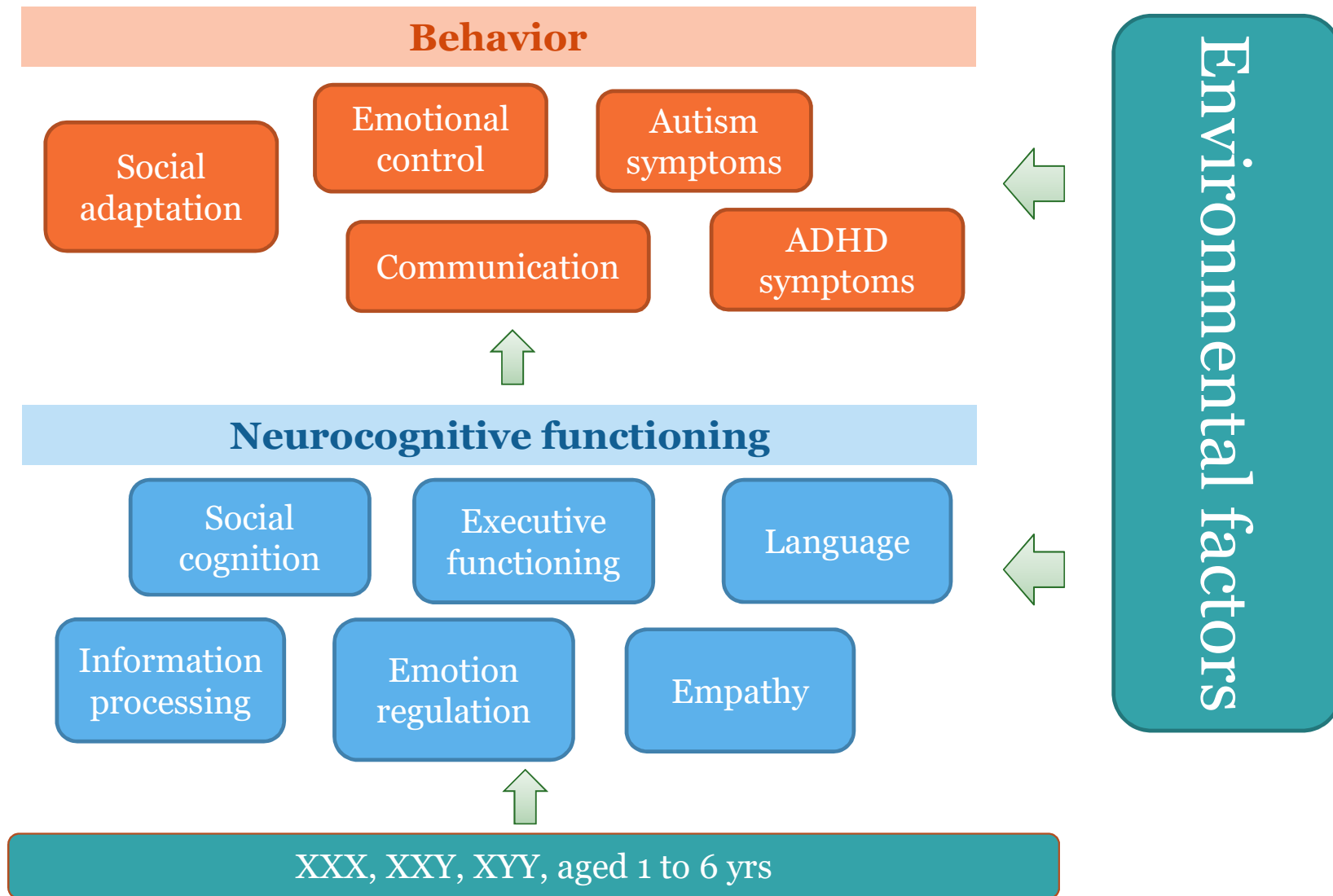


A review of neurocognitive functioning and risk for psychopathology in sex chromosome trisomy (47,XXY, 47,XXX, 47, XYY)

Sophie van Rijn^{a,b}

Risk for:

- ASD, ADHD, depression, anxiety, bipolar
- Language, executive functioning, social cognition, emotion regulation



Behavior

- Questionnaires
- Systematic observations



Top 10 behavior observations of parents

Does your child currently have, or had in the past, any of the following behaviors on a regular basis?

54 %	Tamper tantrums
33 %	Shy
31 %	Short attention span/distractable
27 %	Bothered by things touching him / her
23 %	Immature
21 %	Resistance to change in routines
17 %	Anxiety
15 %	Poor eye contact
14 %	Impulsive
13 %	Moodiness



Important themes: **Emotional control, social development, executive functioning**

Cognitive tests



Social perception and executive functioning: Eyetracking



Emotion regulation: Arousal markers in heart rate

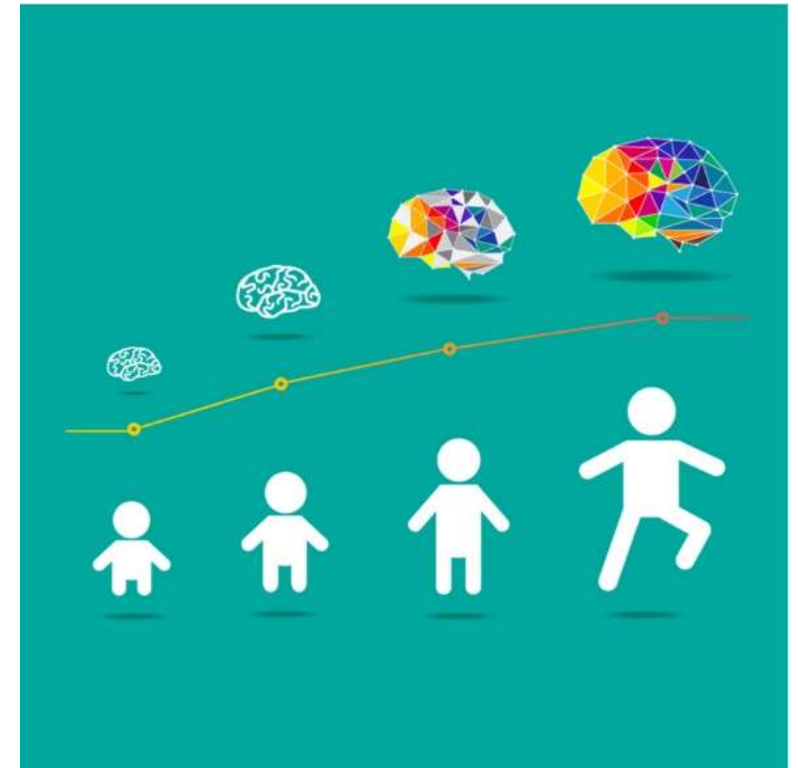
- Unexpected events
- In response to others
- When frustrated
- Eye gaze



2. Developmental perspective is key

- Behavioral phenotype is anchored in early neurocognitive development
- Brain continues to develop into 20/30's
- Cognitive functions become 'online'
- Growing into deficit?

- ➡ Key to understand vulnerabilities
- ➡ Key to optimize outcome



What do we know about early cognitive development in SCT?

- Review study, Clinical Genetics (in press)
- Identifies need for studies focusing on executive functioning, emotion regulation and social cognition

REVIEW

CLINICAL
GENETICS WILEY

A review of neurocognitive functioning of children with sex chromosome trisomies: Identifying targets for early intervention

Evelien Urbanus^{1,2} | Sophie van Rijn^{1,2} | Hanna Swaab^{1,2}

Current research (open for participation)

- 800.000 euro funding in 2016
- XXX, XYY, XXY
- aged 1 to 6 years
- Longitudinal study
- Based at Leiden University
- Collaboration with all academic medical centers in NL and BE
- TRIXY Partner site: XtraordinaryY kids clinic, Denver CO



Contact:

Lisa Cordeiro, MS CSP

720-777-1515

trixy@ucdenver.edu

Prediction over time

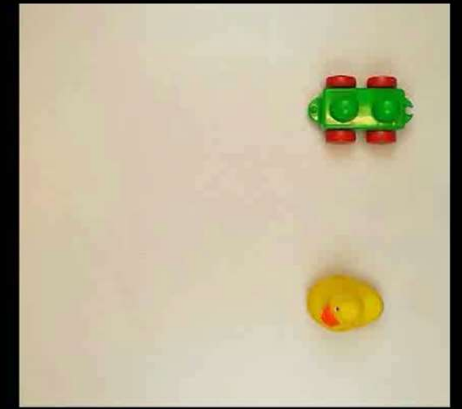
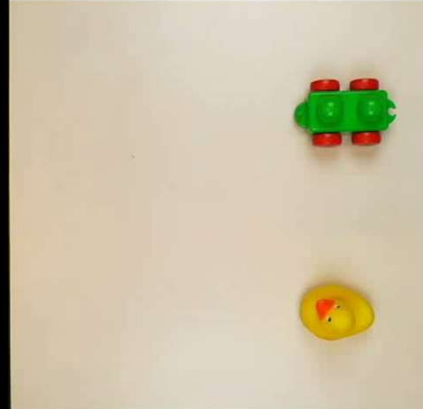
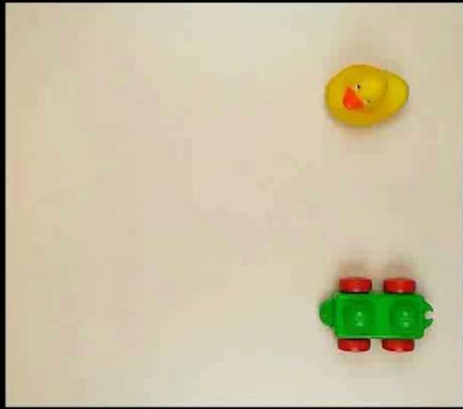


Early cognitive functioning



Behavioral outcome

International collaboration eXtraordinary kids Clinic – TRIXY center Eyetracking from age 6 months



3. Look 'beyond' the extra X/Y chromosome

Genetics of cognitive ability in 11,000 twin pairs (Haworth, 2009):

50% genetic influences

28% shared environment influences

22% unique environment influences

Extra X or Y chromosome

- environmental influences
- especially in childhood



4. Focus also on environmental factors



- Life events
- Socio-economic status
- Parenting styles
- Family functioning

5. Evaluate effect of (preventive) intervention

Adults (Martin et al. in revision)

Self-management training focusing on executive functioning in adults with XXY

- improves inhibitory control
- reduces some of the neurobehavioral symptoms

Children in TRIXY study:

- Preventive intervention study in The Netherlands
- Early stimulation of socio-emotional development
- Age 3 to 8 yrs
- Home-based DVD training program, daily for 4 weeks
- Pre-post measurements with eyetracking + cognitive tests



We thank all participating families!

Interested in participating?

TRIXY Denver site

Lisa Cordeiro

720-777-1515

trixy@ucdenver.edu



Universiteit
Leiden
The Netherlands

srijn@fsw.leidenuniv.nl
www.trixyexpertisecentrum.nl

Discover the world at Leiden University