

De doelstelling van AXYS

Om iemand met een of meer X- of Y-chromosomen en zijn/haar familie te helpen een voller en productiever leven te geven.

AXYS helpt personen en families die worden geconfronteerd door Seks Chromosoom Aneploidie met inbegrip van

- 47,XXY (Klinefelter-syndroom)
- 47,XYY (Jacobs' Syndroom)
- 47,XXX (Trisomie X)
- 48,XXYY en 48,XXXY
- 49,XXXXY
- 48,XXXX en 49,XXXXX



Doneer aan het XXYY Project

Het XXYY-project is een project van AXYS, een 501(c)(3) organisatie. We zijn afhankelijk van donaties om onze belangrijke steun, belangenbehartiging en voorlichting te kunnen financieren. Gelieve svp een fiscaal aftrekbare, online donatie te zenden aan het XXYY project door de AXYS website te bezoeken en te klikken op XXYY Project in de drop-down box.

www.genetic.org/donate/

© 2020 AXYS

Over het XXYY Project

Het XXYY Project werd georganiseerd door leden van het XXYY ouderennetwerk, een vrijwillige vereniging van ouders, opgericht in 1998. Het opereert momenteel onder de paraplu van AXYS, de vereniging voor X- en Y-chromosoomvariaties.

Het XXYY Project biedt voorlichting en ondersteuning aan getroffen personen en familieleden over de hele wereld. XXYY-evenementen worden wereldwijd gehouden. Het project neemt deel aan de tweejaarlijkse AXYS Family Conferences. Het XXYY Project heeft ook bijgedragen aan de uitbreiding van de AXYS Kliniek en het Onderzoekscentrum en aan de bevordering van onderzoeksprojecten naar het XXYY Syndroom.



Contact opnemen met het XXYY Project

P.O Box 659, Paoli, PA 19301
1-267-338-4262

xxyyprojectsupport@genetic.org
facebook.com/xxyyproject



Wat is het XXYY-syndroom?

Het kenmerk is dat mannen worden geboren met slechts een X en een Y-chromosoom. Mannen met XXYY hebben er twee van elk, met een totaal van 48 chromosomen. XXYY wordt soms **b**eschreven als 48,XXYY. **Dit** is een van de X- en Y-chromosoomvariaties, ook wel bekend als geslachtschromosoomaneuploidie, een verschil in het typische getal. Ongeveer één op de 17.000-18.000 jongens wordt geboren met XXYY. XXYY is een neurologische ontwikkelingsstoornis.



XXYY werd ooit beschouwd als een variant van het Klinefelter-syndroom, 47,XXY. Hoewel de twee genetische aandoeningen enkele symptomen gemeen hebben, heeft onderzoek aangetoond dat XXYY zijn eigen specifieke kenmerken heeft. De symptomen zijn vaak talrijker en ernstiger, en vereisen mogelijk speciale behandeling en begeleiding.

Hoe wordt XXYY vastgesteld?

De diagnose voor XXYY wordt vastgesteld door middel van genetische testen die een karyotype of een microarray worden genoemd. De test omvat een bloedmonster om chromosomen te analyseren. In sommige gevallen kan een man zowel enkele normale XY cellen hebben als ook enkele XXYY cellen. Dit wordt mozaïcisme genoemd.

Wat zijn de symptomen?

XXYY wordt vaak verward met andere syndromen. De meest voorkomende symptomen en kenmerken, die door ouders en medisch specialisten worden opgemerkt zijn onder andere:

- *Ontwikkelingsachterstand, spraakgebrek*
- *Groot postuur, gezien in de familiegeschiedenis*
- *Gedrags- en stemmingswisselingen*
- *Leermoeilijkheden; mogelijk laag IQ*
- *ADHD*
- *Autismespectrum-stoornis*
- *Allergieën, astma, andere aandoeningen van de luchtwegen*
- *Bevingen*
- *Aanvallen*
- *Verlate of onvolledige puberteit*
- *Niet ingedaalde testikels*
- *Testosteron tekort*
- *Borstontwikkeling (gynaecomastie)*
- *Onvruchtbaarheid*
- *Lage spierspanning*
- *Platvoeten*
- *Gebogen pink (clinodactyly)*
- *Significante gebitsproblemen*
- *Hartproblemen*

Niet alle mannen met XXYY hebben al deze symptomen.

Is er genezing?

Er is geen genezing voor XXYY. Echter, nieuw onderzoek naar het XXYY-syndroom helpt om een behandeling te ontwikkelen die het leven van de betreffende jongens en mannen kan verbeteren.

Wat zijn mogelijke behandelingen?

Spraak-, ergo- en fysiotherapie kunnen zeer nuttig zijn bij het verminderen van de ontwikkelingsachterstand. Veel jongens hebben baat bij speciaal onderwijs en gestructureerde gedragsprogramma's op school. Medicijnen om ADHD, angst- en stemmingsstoornissen aan te pakken kunnen nuttig zijn. Hormoontherapie kan worden geïnitieerd voor jongens die niet in staat zijn om zelf voldoende testosteron aan te maken.

Veel voorkomende misvattingen

Veel families zijn overstuur door de angstaanjagende verhalen over XXYY. In tegenstelling tot wat in sommige oude medische teksten staat: Niet alle mannen met XXYY hebben een verstandelijke beperking. Recent onderzoek toont aan dat slechts 26% een IQ heeft dat lager is dan 70.

- Mannen met XXYY hebben niet meer kans om crimineel gedrag te vertonen dan andere personen.
- Terwijl sommige mannen met XXYY, als ze volwassen worden, onder toezicht geplaatst moeten worden, kunnen veel van hen zelfstandig leven met steun van de plaatselijke gemeenschap.
- Mensen met XXYY zijn meestal van het mannelijk geslacht en zijn slechts zelden tweeslachtig.

