



49XXXXY-syndroom

Wat is het 49XXXXY-syndroom?

Het 49XXXXY-syndroom is een aangeboren aandoening bij jongens problemen hebben met hun spraaktaalontwikkeling en gedrag door de aanwezigheid van drie extra X-chromosomen.

Hoe wordt het 49XXXXY-syndroom ook wel genoemd?

Het 49XXXXY-syndroom wordt zo genoemd omdat jongens met dit syndroom in plaats van de gebruikelijke 46 chromosomen zelf 49 chromosomen hebben. Dit komt omdat zij drie keer extra het X-chromosoom hebben gekregen, naast het X en Y chromosoom wat elke jongen heeft. In de naam van dit syndroom worden alle X-chromosomen en Y-chromosomen die deze jongen heeft uitgeschreven. Vandaar al deze letters in de naam van dit syndroom. Soms wordt de 49 weggelaten en wordt gesproken van het XXXXY-syndroom.

Variant Klinefelter syndroom

Het 49XXXXY-syndroom is familie van het Klinefelter syndroom. Bij dit syndroom hebben jongens twee keer een X-chromosoom en een Y-chromosoom. Het wordt ook wel 47XXY-syndroom genoemd. Het 49XXXXY-syndroom wordt dus net als het Klinefelter syndroom veroorzaakt door extra X-chromosoom. Het 49XXXXY-syndroom wordt daarom ook wel variant Klinefelter syndroom genoemd. Toch zijn er duidelijke verschillen tussen beide syndromen en hebben kinderen met het 49XXXXY-syndroom duidelijk meer problemen dan kinderen met het Klinefelter syndroom. De term variant Klinefelter syndroom wordt daarom steeds minder gebruikt.

Mozaïek 49XXXXY-syndroom

Een deel van de jongens heeft een zogenaamd mozaïek 49XXXXY-syndroom. Bij deze jongens bevat een deel van de cellen 3 extra X-chromosomen en een ander deel van de cellen het gewone aantal chromosomen. Deze kinderen hebben vaak minder klachten dan kinderen die in alle cellen 3 extra X-chromosomen hebben. Mozaïek 49XXXXY-syndroom ontstaat bij het kind zelf in de eerste dagen na de bevruchting van de eicel door de zaadcel.

Hoe vaak komt het 49XXXXY-syndroom voor?

Het 49XXXXY-syndroom is een zeldzaam voorkomende aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak deze aandoening voorkomt bij jongens. Waarschijnlijk is niet bij alle jongens deze juiste diagnose gesteld. Geschat wordt dat deze aandoening bij één op de 85.000- 100.000 jongens voorkomt.

Bij wie komt het 49XXXXY-syndroom voor?

Het 49XXXXY-syndroom komt alleen voor bij jongentjes voor omdat een kind met een Y-chromosoom altijd een jongen is. Het 49XXXXY-syndroom is al voor de geboorte aanwezig. Het kan enige tijd duren voordat duidelijk wordt dat er sprake is van syndroom en de juiste diagnose wordt gesteld.

Hoe ontstaat het 49XXXXY-syndroom?

Fout tijdens de bevruchting

Tijdens de bevruchting versmelt de eicel van de moeder met een zaadcel van de vader. Bij een jongentje levert de eicel het X-chromosoom en de zaadcel het Y-chromosoom. Bij kinderen met het 49XXXXY-syndroom bevat de eicel in plaats van een X-chromosoom, 4 X-chromosomen. Tijdens de vorming van de eicel is er blijkbaar iets mis gegaan waardoor de eicel veel meer X-chromosomen bevat dan hoort. Hoe dit precies komt is niet goed bekend.



Dokters noemen dit verschijnsel waarom er meerdere X-chromosomen in een eicel zitten ook wel non-disjunction. De reden waarom dit gebeurt, is niet bekend. Er is geen relatie gevonden met de leeftijd van de moeder.

Informatie op het X-chromosoom

Op het X-chromosoom ligt allerlei informatie voor de aanleg van de hersenen en andere organen in het lichaam. De aanwezigheid van de extra X-chromosomen geeft verwarrende informatie waardoor de hersenen en andere organen anders aangelegd worden dan gebruikelijk. Het lichaam is in staat om informatie op extra X-chromosomen uit te zetten. Dit wordt X-inactivatie genoemd. Wanneer dit goed lukt, kunnen jongens weinig last hebben van het hebben van 3 extra X-chromosomen. Wanneer dit niet lukt, hebben jongens meer hinder van het hebben van extra X-chromosomen. Dit verklaart waarschijnlijk voor een deel waarom sommige jongens veel meer klachten en problemen hebben dan andere jongens.

Testosteron

Jongens met het 49XXXXY-syndroom maken onvoldoende van het hormoon testosteron aan in hun zaadballen. De aanmaak van het testosteron wordt nadelig beïnvloed door het extra X-chromosoom. Door dit tekort aan testosteron, ontwikkelen tijdens en na de puberteit minder mannelijke kenmerken zoals spiermassa, beharing op het lichaam, kaalheid op het hoofd. Ook ontstaat er gemakkelijker borstontwikkeling.

Wat zijn de symptomen van het 49XXXXY-syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en in de ernst van de verschillende symptomen die jongens met het 49XXXXY-syndroom hebben. Sommige jongens hebben veel symptomen, anderen weinig. Dit valt van te voren niet goed te voorspellen.

Achterblijvende groei

Bij een deel van de jongens valt tijdens de zwangerschap al op dat zij minder goed groeien. De jongens zijn kleiner van lengte en gewicht dan gebruikelijk is voor de duur van de zwangerschap. Dit wordt ook wel intra-uteriene groeiretardatie genoemd, afgekort als IUGR. Een deel van de jongens heeft een lager geboortegewicht en is klein bij de geboorte. Bij een ander deel van de jongens valt dit na de geboorte nog niet op. Pas wanneer zij ouder worden valt op dat deze jongens minder hard groeien en kleiner blijven dan hun leeftijdsgenoten.

Lagere spierspanning

Jongens met het 49XXXXY-syndroom hebben vaak een lagere spierspanning. Baby's voelen soepel aan en moeten goed ondersteund worden wanneer ze opgetild worden. De gewrichten van de ellebogen en de knieën kunnen gemakkelijk worden overstrekt. Een groot deel van de jongens heeft platvoeten.

Problemen met drinken

Jongens met dit syndroom hebben vaker moeite met het drinken uit de borst of uit de fles. Jongens weten vaak niet zo goed hoe ze borst of de fles moeten vastpakken en moeten zuigen. Ook laten ze gemakkelijk de borst of de fles weer los. Het voeden van baby's met dit syndroom kost vaak veel tijd.



Ontwikkelingsachterstand

Jongens met deze aandoening ontwikkelen zich meestal langzamer dan andere jongens van hun leeftijd. Ze gaan later rollen, zitten, staan en lopen dan andere kinderen maar leren dit allemaal wel. Gemiddeld zijn jongens met dit syndroom rond de leeftijd van 2 jaar in staat om zelfstandig te lopen. Jongens met dit syndroom hebben vaak meer moeite met de fijne motoriek: het vasthouden van een pen of potlood, het werken met een schaar of het dichtdoen van knoopjes en ritsen. Een deel van de jongens heeft last van trillen van de handen.

Spraaktaal problemen

Vaak komen de eerste woordjes en zinnestjes later dan gebruikelijk. Oudere jongens vinden het vaak moeilijk om te vertellen wat ze hebben mee gemaakt of hoe ze zich voelen. Het is voor hen lastig dit in woorden uit te drukken. Ook hebben jongens moeite om de woorden op de juiste manier in de zin te plaatsen. Door de lagere spierspanning rondom de mond, worden woorden vaak minder duidelijk uitgesproken, waardoor jongens voor anderen moeilijker verstaanbaar kunnen zijn. Het begrijpen van wat andere mensen tegen hen zeggen gaat deze jongens beter af dan zelf praten.

Problemen met leren

Problemen met leren komen vaak voor bij jongens met dit syndroom. Jongens hebben meer tijd en meer herhaling nodig om stof te kunnen leren en onthouden. Hun werktempo ligt vaak lager. Wanneer IQ's worden bepaald bij deze jongens, dan liggen deze meestal tussen een IQ van 20 en 60, maar hogere IQ's zijn mogelijk. Opvallend is vaak dat het niet-talige IQ (PIQ) veel hoger is dan het talige IQ (VIQ). Het niet-talige IQ ligt vaak rond de 80-90.

Epilepsie

Een klein deel van de jongens met dit syndroom heeft last van epilepsieaanvallen. Verschillende soorten aanvallen kunnen voorkomen. Aanvallen met schokjes of aanvallen met verstijven van een arm en/of been.

Problemen met slapen

Problemen met slapen komen vaak voor bij kinderen met dit syndroom. Veel kinderen vinden het lastig om in slaap te vallen. Vaak hebben ze de aanwezigheid van hun ouders nodig om in slaap te vallen. Sommige kinderen slapen licht en worden gemakkelijk wakker bij geluiden in de omgeving. Een ander deel van de kinderen is vroeg wakker.

Gedrag

Jongens met dit syndroom houden vaak van contact met andere mensen. Jongens voelen vaak niet goed aan dat niet alle mensen dit prettig vinden. Een deel van de jongens is ongeduldig, zij hebben veel moeite met wachten en willen graag dat alles meteen gebeurt. Een ander deel van de jongens is verlegen.

ADHD

Een deel van de jongens krijgt ook de diagnose ADHD. Jongens met ADHD zijn snel afgeleid door geluiden en beweging in de omgeving. Ze kunnen moeilijk langere tijd met een bepaalde activiteit bezig zijn. Veel jongens vinden het moeilijk om stil te zitten en zijn de hele tijd in beweging. Jongens kunnen moeilijk rust vinden.

Autistische kenmerken

Een deel van de jongens heeft autistische kenmerken. Deze jongens houden van een vaste en voorspelbare structuur in de dag en vinden het heel lastig wanneer er onverwachte



gebeurtenissen plaats vinden. Hier kunnen ze heel boos of heel verdrietig door worden. Vaak hebben jongens voorkeur voor bepaald speelgoed en spelen ze het liefst alleen daar mee. Spelletjes zoals draaien aan wielletjes of het voortdurend op een rijtje zetten van alle auto's zijn vaker favoriete bezigheden.

Uiterlijke kenmerken

Jongens met dit syndroom hebben vaak bepaalde uiterlijke kenmerken. De ogen staan vaak wat verder uit elkaar dan gebruikelijk. De ogen lopen in de richting van de oren een beetje omhoog. Naast de ogen aan de kant van de neus kunnen extra huidplooitjes te zien zijn, dit wordt ook wel epicanthus genoemd. De neus is vaak groot en wat plat. De neuspunt is vaak een beetje opgewipt. De onderkaak staat vaak wat meer naar voren toe dan de bovenkaak. De oren kunnen een andere vorm hebben en staan vaak wat lager op het hoofd dan gebruikelijk. De nek is vaak kort. De schouders en borstkas zijn vaak smal. De armen en benen zijn vaak dun. De pink staat vaak krom. De bovenbenen staan vaak tegen elkaar gedraaid.

Gewicht

Jongens met dit syndroom komen gemakkelijker aan in gewicht omdat zij minder testosteron hebben. Zij krijgen hierdoor gemakkelijker last van overgewicht. Ook hebben deze jongens vaker last van borstvorming. Dit wordt gynaecomastie genoemd.

Problemen met zien

Scheelzien komt vaker voor bij jongens met dit syndroom. Een deel van de jongens is bijziend en heeft een bril nodig om goed te kunnen zien.

Problemen met horen

Slechthorendheid als gevolg van vocht achter het trommelvlies komt vaker voor bij jongens met deze aandoening.

Schisis

Een deel van de jongens met dit syndroom heeft een spleetje in de lip en/of het gehemelte. Dit wordt ook wel schisis genoemd. Soms is dit direct te zien, soms alleen wanneer er heel goed naar wordt gekeken.

Gebit

Het duurt vaak wat langer voordat de tanden en kiezen bij jongens met dit syndroom doorkomen. Het glazuur van de tanden is van minder mooie kwaliteit. Hierdoor hebben de tanden vaak een onregelmatige kleur. Ook kunnen er gemakkelijker gaatjes in de tanden en kiezen ontstaan. Een deel van de jongens heeft minder tanden en kiezen dan gebruikelijk. De tanden en kiezen kunnen anders van vorm zijn.

Reflux

Kinderen met dit syndroom hebben vaak last van het terugstromen van voeding vanuit de maag naar de slokdarm. Dit wordt reflux genoemd. Omdat de maaginhoud zuur is, komt het zuur zo ook in de slokdarm, soms zelfs ook in de mond. Dit zuur kan zorgen voor pijnklachten, waardoor kinderen moeten huilen en soms ook niet willen eten. Ook kan het maken dat kinderen moeten spugen.

Door het zuur kan de slokdarm geïrriteerd en ontstoken raken. Wanneer dit niet tijdige ontdekt en behandeld wordt, kan dit zorgen voor het spuug met daarin bloedslertjes.

Kwijlen



Kinderen met dit syndroom hebben gemakkelijk last van kwijlen. Dit komt door slapheid van de spieren in het gezicht en rondom de mond, waardoor het speeksel gemakkelijk uit de mond loopt.

Aangeboren hartafwijking

Een klein deel van de jongens heeft een aangeboren hartafwijking. Vaak gaat het om een gaatje tussen de hartboezems (ASD genoemd) en/of een gaatje tussen hartkamers (VSD genoemd) of het aanwezig blijven van een verbinding tussen de longslagader en de grote lichaamsslagader na de geboorte (persisterende ductus arteriosus genoemd).

Aangeboren nierafwijking

Bij een deel van de kinderen zijn de nieren anders aangelegd dan gebruikelijk. Vaak zijn de nieren kleiner van grootte.

Plasser en balletjes

Jongens met het 49XXXXY-syndroom hebben vaak een kleine plasser (micropenis) en kleine balletjes. De balletjes kunnen niet goed ingedaald zijn in het balzakje.

Zindelijkheid

Jongens met dit syndroom worden vaak op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.

Puberteit

Tijdens de puberteit krijgen jongens met dit syndroom vaak weinig lichaamsbehairing.

Liesbreuk of navelbreuk

Een liesbreuk of navelbreuk worden vaker gezien bij jongens met dit syndroom.

Verstopping van de darmen

Verstopping van de darmen komt vaker voor bij jongens met dit syndroom. Zij kunnen dan niet vaker dan drie keer per week naar het toilet om hun ontlasting kwijt te raken. De ontlasting kan hard worden, waardoor poepen moeilijk en pijnlijk wordt. Te veel ontlasting in de buik kan zorgen voor buikpijnklachten.

Botten

Voor jongens met dit syndroom hebben vaak moeite om hun onderarm heen en weer te draaien, dit komt door een vergroeiing van het spaakbeen en de ellepijp (radio-ulnaire stenose genoemd). Heupdysplasie komt vaker voor bij jongens met dit syndroom. De heupkom is dan onderontwikkeld waardoor de heupkop gemakkelijker uit de kom kan schieten. De heupen staan vaak meer naar binnen gericht toe (coxa valga), net als de knieën (X-benen of genu valga). Het borstbeen is vaak dikker dan gebruikelijk en kan naar binnen of naar buiten toe gericht staan. Een heel klein deel van de jongens heeft klompvoetjes na de geboorte. Een deel van de jongens krijgt een zijwaartse verkromming van de wervelkolom, dit wordt scoliose genoemd.

Gevoeligheid voor infecties

Jongens met dit syndroom zijn op jonge leeftijd gevoeliger voor het krijgen van infecties, vooral luchtweginfecties en oorontstekingen. Met het ouder worden neemt de gevoeligheid voor infecties vaak af.



Astma

Jongens met dit syndroom zijn gevoeliger voor het ontwikkelen van astma.

Andere hormonen

Er zijn aanwijzingen dat jongens met deze aandoening een verhoogde kans hebben op het krijgen van problemen met andere hormonen, zoals een tekort aan schildklierhormoon, een tekort aan groeihormoon of het ontstaan van suikerziekte. Hoe vaak dit precies voorkomt is niet duidelijk.

Hoe wordt de diagnose 49XXXXY-syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een jongen met een kleine plasser kan vermoed worden dat er sprake is van een syndroom. Er bestaan verschillende syndromen die dit kunnen veroorzaken. Vaak zal aanvullend onderzoek nodig zijn om aan de diagnose 49XXXXY-syndroom te stellen.

Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het 49XXXXY-syndroom geen bijzonderheden gevonden. De waarde van het stofje testosteron is vaak verlaagd. De waarden van de hormonen FSH en LH in de hersenen zijn vaak verhoogd. Een deel van de kinderen heeft een tekort aan groeihormoon en/of schildklierhormoon. Een deel van de jongens heeft een tekort aan bepaalde antistoffen tegen infecties in het bloed.

Genetisch onderzoek

Door middel van bloedonderzoek kunnen de chromosomen onderzocht worden. Op deze manier kan opgespoord worden dat deze jongens in plaats van een X en een Y-chromosoom, 4 keer een X-chromosoom en een keer een Y-chromosoom hebben.

MRI-scan

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI scan gemaakt worden om te kijken of er bijzonderheden aan de hersenen te zien zijn. Bij een groot deel van de kinderen ziet deze MRI-scan er helemaal normaal uit. Bij een klein deel van de kinderen worden wel afwijkingen gezien, maar deze afwijkingen komen ook voor bij kinderen met andere syndromen en zijn niet specifiek voor het 49XXXXY-syndroom. Afwijkingen die vaker gezien worden zijn een dunne hersenbalk, het aanwezig blijven van een extra holte tussen de normale hersenholttes (cavum septum pellucidum) en het vertraagd aangelegd zijn van het geleidelingslaagje rondom de hersenen.

Stofwisselingsonderzoek

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak stofwisselingsonderzoek van bloed en urine om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte die verklarend is voor de ontwikkelingsachterstand. Bij kinderen met het 49XXXXY-syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

EEG

Kinderen met epilepsie krijgen vaak een EEG om te kijken van welk soort epilepsie er sprake is. Op het EEG worden vaak epileptiforme afwijkingen gezien. Deze afwijkingen zijn niet kenmerkend voor het 49XXXXY-syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.



Kindercardioloog

Jongens met het 49XXXXY- syndroom worden meestal gecontroleerd door een kindercardioloog om te kijken of er sprake is van een aangeboren hart(klep)afwijking.

ECHO van de buik

Door middel van ECHO onderzoek van de buik kan beoordeeld worden of er sprake is van afwijkend aangelegde nieren.

Foto van de botten

Op een foto van de onderarm kan gezien worden of de twee botten van de onderarm, het spaakbeen en de ellepijp, aan elkaar gegroeid zijn. Een foto kan laten zien of er sprake is van heupdysplasie en de mate van zijwaartse verkromming van de wervelkolom vastleggen.

Hoe wordt jongens met het 49XXXXY-syndroom behandeld?

Geen genezing

Er bestaan geen behandeling die het 49XXXXY-syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht om kinderen en hun ouders zo goed mogelijk te leren omgaan met de gevolgen van het hebben van het 49XXXXY-syndroom.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan ouders tips en adviezen geven hoe ze hun kindje zo goed mogelijk kunnen stimuleren om er voor te zorgen dat de ontwikkeling zo optimaal als mogelijk verloopt.

Logopedie

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Sommige kinderen hebben baat bij een speciale speen (special need speen) waardoor het drinken uit de fles beter verloopt. Moeders kunnen borstvoeding kolven, zodat kinderen op deze manier toch borstvoeding als voeding kunnen krijgen via de fles.

Ook kan de logopediste helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren. Praten kan ook ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken ook als ze nog geen woorden kunnen gebruiken. Sommige kinderen hebben baat bij een spraakcomputer.

Sondevoeding

Veel kinderen met dit syndroom hebben moeite met het drinken van voeding uit de borst of uit de fles. Soms is het nodig om kinderen voeding via een sonde te gaan geven, zodat kinderen wel voldoende voeding binnen krijgen om te groeien. De sonde loopt via de neus en de keel naar de maag toe. Wanneer langere tijd een sonde nodig is, kan er voor gekozen worden om door middel van een kleine operatie een sonde via de buikwand rechtstreeks in de maag aan te brengen. Zo'n sonde wordt een PEG-sonde genoemd. Later kan deze vervangen worden door een zogenaamde mickeybutton.

Diëtiste

Een diëtiste kan adviezen geven over de hoeveelheid en de samenstelling van de voeding zodat overgewicht bij jongens zo veel mogelijk kan worden voorkomen.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy, steunzolen of aangepaste schoenen.



Ook is het mogelijk via een revalidatie centrum naar een aangepaste peutergroep te gaan en daar ook therapie te krijgen en later op dezelfde manier onderwijs te gaan volgen.

School

De meeste jongens met het 49XXXXY-syndroom hebben extra begeleiding bij het leren nodig. Een deel van de jongens kan regulier onderwijs volgen met behulp van ondersteuning. Een ander deel van de jongens gaat uiteindelijk toch naar het speciaal onderwijs van cluster 3 of 4 omdat zij daar in kleinere klassen zitten en meer hulp en ook therapie kunnen krijgen.

Orthopedagoog

Een orthopedagoog kan ouders tips en adviezen geven hoe om gaan met problemen met verleggen zijn, ongeduldig zijn of het aanvoelen of andere mensen behoefte hebben aan contact of niet.

Kinder- en jeugdpsychiater

Een kinder- en jeugdpsychiater kan advies geven hoe om te gaan met gedragsproblemen zoals ADHD of autistiforme kenmerken. Soms is het nodig om gedrag regulerende medicatie zoals methylfenidaat voor ADHD of risperidon voor prikkelovergevoeligheid te geven.

Epilepsie

Er bestaan verschillende soorten medicijnen die er voor kunnen zorgen dat kinderen met het 49XXXXY-syndroom minder last hebben van epilepsie aanvallen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn voor dit syndroom. Medicijnen die vaak gebruikt worden zijn natriumvalproaat (Depakine®), levetiracetam (Keppra®), clobazam (Frisium®) en zonisamide (Zonegran®). Vaak lukt het redelijk goed om de epilepsie aanvallen onder controle te krijgen met een of twee medicijnen.

Wanneer het niet lukt om nieuwe epilepsieaanvallen te voorkomen met medicijnen, kan een andere behandeling worden ingezet zoals het ketogeen dieet, een nervus vagus stimulator of een behandeling met methylprednisolon.

Slaap

Een vast slaapritueel en een vast slaappatroon kunnen kinderen helpen om beter te kunnen slapen. Het medicijn melatonine kan helpen om beter in slaap te kunnen vallen. Er bestaan ook vormen van melatonine met vertraagde afgifte die ook kunnen helpen om weer in slaap te vallen wanneer kinderen in de nacht wakker worden. Slaapmiddelen worden liever niet gegeven aan kinderen omdat kinderen hier aangewend raken en niet meer zonder deze medicatie kunnen. Soms wordt het medicijn promethazine gebruikt om kinderen beter te kunnen laten slapen. Het is altijd belangrijk om uit te sluiten dat epilepsie de oorzaak is van de slaapproblemen, in geval van epilepsie is epilepsie behandeling nodig.

Reflux

Reflux kan er ook voor zorgen dat kinderen slecht eten. Door de voeding in te dikken met johannesbroodpitmeel kan de voeding minder gemakkelijk terug stromen van de maag naar de slokdarm. Ook zijn er medicijnen die de maaginhoud minder zuur kunnen maken waardoor de slokdarm minder geprikkeld wordt bij terugstromen van de maaginhoud. Medicijnen die hiervoor gebruikt worden zijn ranitidine, omeprazol of esomeprazol. Indien dit allemaal niet voldoende is, kan een operatie nodig zijn waarbij de overgang van de slokdarm naar de maag nauwer wordt gemaakt, waardoor de voeding ook minder gemakkelijk terug kan stromen. Dit wordt een Nissen-operatie genoemd.



Kwijlen

Kwijlen kan verminderen door kinderen er bewust van te maken dat ze hun speeksel moeten doorslikken. Ook kunnen oefeningen waarbij geoefend wordt om de mond te sluiten helpen. Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Soms kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie nodig zijn om er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen. Per kind zullen de voor- en nadelen van elke behandeling moeten worden afgewogen.

Verstopping van de darmen

Het medicijn macrogol kan er voor zorgen dat de ontlasting soepel en zacht blijft en stimuleert de darmwand om actief te blijven. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker hun ontlasting kwijt. Verder blijft het belangrijk om te zorgen dat kinderen voldoende vocht en vezels binnen krijgen en zo veel als kan bewegen. Soms zijn zetpillen nodig om de ontlasting op gang te krijgen.

Oogarts

De oogarts kan adviezen geven of afplakken van de ogen in geval van scheelzien zin vol is. Een deel van de kinderen heeft een bril nodig om goed te kunnen zien.

KNO-arts

Een deel van de jongens heeft baat bij buisje in de oren om ze beter te kunnen horen.

Orthopeed

Een orthopeed kan beoordelen of een behandeling van een heupafwijking nodig is. Soms hebben jongens een spreidbroek nodig op jonge leeftijd om te zorgen dat de heupkom zich goed ontwikkeld. De orthopeed kan ook beoordelen of behandeling van scoliose nodig is. Milde vormen van scoliose hebben geen behandeling nodig. Bij ernstigere vormen kan een corset of een operatie nodig zijn.

Kindercardioloog

De kindercardioloog kan beoordelen of een behandeling van de aangeboren hartafwijking nodig is. Soms kan een behandeling met medicijnen nodig zijn. Een ander deel van de kinderen heeft een open hartoperatie nodig. Deze operatie wordt uitgevoerd door een kinderthoraxchirurg.

Tandarts

Kinderen met het 49XXXXY-syndroom worden vaak extra gecontroleerd door de tandarts. Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een ontwikkelingsachterstand omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt.

De tandarts bekijkt of een fluor behandeling nodig is om gaatjes in de tanden en kiezen te voorkomen.

Testosteron

Jongens met het 49XXXXY- syndroom maken vaak minder testosteron aan dan jongens zonder dit syndroom. Hierdoor hebben deze jongens minder spiermassa en minder lichaamsbehaarung. Ook hebben ze hierdoor een vergrote kans om op volwassen leeftijd botontkalking te krijgen.



Daarom wordt vaak aan jongens met het 49XXXXXY- syndroom testosteron gegeven. Door dit testosteron neemt de spiermassa toe, net als de lichaamsbehaarung. Er ontstaat duidelijk minder vaak botontkalking.

Testosteron kan door middel van injectie, door middel van tabletten of capsules of via een gel op de huid worden toegediend. Vaak wordt hier vanaf de puberteitsleeftijd (11-12 jaar) mee begonnen. Deze behandeling moet gedurende het hele leven worden voortgezet.

Tegenwoordig wordt het ook vaker op jonge leeftijd al gegeven, omdat het testosteron helpt om de spierkracht te verbeteren.

De behandeling met testosteron wordt vaak geregeld door de kindendocrinoloog, een kinderarts die zich gespecialiseerd heeft in aandoening waarbij er problemen zijn met de hormonen.

Borstoperatie

Wanneer jongens problemen hebben met de borstontwikkeling, bestaat er een mogelijkheid operatief de borsten kleiner te maken.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan begeleiding geven hoe het hebben van deze aandoening een plaatsje kan krijgen in het dagelijks leven. Het kost vaak tijd voor ouders om te verwerken dat de toekomstverwachtingen van hun kind er anders uit zien dan mogelijk verwacht is.

Contact met andere ouders

Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met het 49XXXXXY-syndroom.

Wat betekent het hebben van een 49XXXXXY-syndroom voor de toekomst?

Blijvende problemen

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het 49XXXXXY-syndroom, blijven deze problemen vaak houden op volwassen leeftijd. Een deel van de jong volwassenen kan zelfstandig functioneren een ander deel van de jong volwassenen heeft de hulp van anderen nodig hebben om te kunnen functioneren (bijvoorbeeld bij het omgaan met geld).

Botontkalking

Volwassenen mannen met dit syndroom zijn gevoeliger voor het krijgen van botontkalking waardoor de botten kwetsbaarder worden en gemakkelijker kunnen breken. Ook hebben mannen sneller last van slijtage van de gewrichten. De behandeling met testosteron kan een deel van deze problemen voorkomen.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen en volwassenen met het 49XXXXXY- syndroom zal naar alle waarschijnlijkheid niet anders zijn dan van kinderen en volwassenen zonder dit syndroom.

Ernstig overgewicht kan wel gevolgen hebben voor de levensverwachting.

Kinderen krijgen

Mannen met het 49XXXXXY-syndroom zijn meestal niet of sterk verminderd vruchtbaar omdat zij weinig tot geen zaadcellen aan maken. De behandeling met testosteron kan dit niet



verbeteren.

Een deel van de mannen heeft een dusdanige beperking dat zij niet zelf in staat zijn om een kind op te voeden. Voor mannen met een milde beperking die kinderen willen krijgen zijn er mogelijkheden door middel van kunstmatige bevruchting (ICSI-behandeling).

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook het 49XXXXY-syndroom te krijgen?

Niet erfelijk

Het 49XXXXY-syndroom lijkt geen erfelijke aandoening te zijn. Dit betekent dat broertjes geen vergrote kans hebben om het 49XXXXY-syndroom te hebben in vergelijking met andere kinderen die geen broertje hebben met dit syndroom. Zusjes kunnen geen 49XXXXY-syndroom krijgen omdat een kindje met XXY automatisch een jongen is. Een klinisch geneticus kan meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Het is mogelijk om tijdens een volgende zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokentest in de 12^e zwangerschapsweek of een vruchtwaterpunctie in de 16^e zwangerschapsweek om te kijken of dit kindje ook het 49XXXXY-syndroom heeft. Beide ingrepen hebben een klein risico op het ontstaan van een miskraam (0,5% bij de vlokentest en 0,3% bij de vruchtwaterpunctie).

Links en verwijzingen

1. <https://49xxxxxy-syndroom.nl>
(Site van Nederlandse ouders van een zoon met dit syndroom met uitgebreide informatie over dit syndroom).
2. TRIXY expertisecentrum: <https://www.universiteitleiden.nl/sociale-wetenschappen/pedagogische-wetenschappen/trixyexpertisecentrum>

Referenties

1. 48,XXYY, 48,XXXY and 49,XXXXY syndromes: not just variants of Klinefelter syndrome. Tartaglia N, Ayari N, Howell S, D'Epagnier C, Zeitler P. Acta Paediatr. 2011;100:851-60.
2. Testosterone replacement in 49,XXXXY syndrome: andrological, metabolic and neurological aspects. Mazzilli R, Delfino M, Elia J, Benedetti F, Alesi L, Chessa L, Mazzilli F. Endocrinol Diabetes Metab Case Rep. 2016;2016:150114
3. Brain morphological abnormalities in 49,XXXXY syndrome: A pediatric magnetic resonance imaging study. Blumenthal JD, Baker EH, Lee NR, Wade B, Clasen LS, Lenroot RK, Giedd JN. Neuroimage Clin. 2013;2:197-203.
4. Clinical variability and novel neurodevelopmental findings in 49,XXXXY syndrome. Gropman AL, Rogol A, Fennoy I, Sadeghin T, Sinn S, Jameson R, Mitchell F, Clabaugh J, Lutz-Armstrong M, Samango-Sprouse CA. Am J Med Genet A. 2010;152A:1523-30

Laatst bijgewerkt 23 september 2018

Auteur: JH Schieving

