

Gedragsproblemen, executieve functievaardigheden, sociale ontwikkeling en sensorische prikkelverwerking bij meisjes met 47,XXX-syndroom

Loosvelt, L. en Borghgraef, M.

PROBLEEMSTELLING

Het 47,XXX-syndroom, ook Triple X-syndroom en Trisomie X genaamd, komt voor bij 1/1000 vrouwen. Het is opmerkelijk dat er, ondanks de hoge prevalentiecijfers, in de literatuur nog maar weinig aandacht besteed werd aan dit onderwerp in het algemeen en aan enkele specifieke ontwikkelingsdomeinen in het bijzonder. Vanuit de klinische praktijk wordt het belang en de noodzaak van een wetenschappelijk onderbouwde beeldvorming benadrukt. Met dit onderzoek trachten we tegemoet te komen aan deze noden. Enerzijds trachten we meer duidelijkheid te brengen met betrekking tot het voorkomen van probleemgedrag en de sociale ontwikkeling. Heel wat onderzoekers (Bender et al., 1995; Harmon et al., 1998; Lalatta et al., 2010; Otter, 2009; Tartaglia et al., 2010) beschrijven gedragsproblemen bij meisjes en vrouwen met 47,XXX-syndroom. Een enorme variëteit aan zowel externaliserende en internaliserende gedragsproblemen wordt in verband gebracht met het 47,XXX-syndroom. Er bestaat met andere woorden weinig eenduidigheid over de aard en de ernst van de gedragsproblemen die voorkomen bij meisjes en vrouwen met het 47,XXX-syndroom. Hetzelfde geldt voor de sociale ontwikkeling van deze meisjes. Verschillende onderzoekers geven aan dat er zich bij meisjes met 47,XXX-syndroom sociale problemen voordoen (Harmon et al., 1998; Otter, 2009; Tartaglia et al., 2010). Er heerst echter weinig eenduidigheid over de aard en de ernst van de sociale problemen die in verband worden gebracht met het 47,XXX-

syndroom. Anderzijds komen in dit onderzoek ook een aantal relatief nieuwe domeinen aan bod, met name de sensorische prikkelverwerking en executieve functies. Deze domeinen worden onderzocht in het licht van het vaak voorkomende vermoeden van een autisme-spectrum-stoornis. De vragen omtrent executieve functievaardigheden en sensorische prikkelverwerking zijn dus eerder vanuit een klinische invalhoek ontstaan. Over de ontwikkeling en het functioneren van deze neuropsychologische mechanismen bij meisjes met 47,XXX-syndroom is nagenoeg weinig tot geen literatuur beschikbaar. Tartaglia et al. (2010) vermeldt een defect op vlak van executieve functies. Er wordt hoogstens vermeld dat zich problemen voordoen, maar meer informatie is er niet.

ONDERZOEKSOPZET

Onderzoeksvragen

In dit onderzoek stellen we de vraag of meisjes met het 47,XXX-syndroom specifieke gedragingen vertonen die hen onderscheiden van normale leeftijdgenoten?”. We bekijken probleemgedragingen en sociaal gedrag (sociale problemen, sociaal-cognitieve en sociaal-emotionele deficits) bij 47,XXX meisjes. In het kader van het vaak voorkomende vermoeden van een autisme-spectrum-stoornis komen eveneens enkele hieraan neuropsychologische mechanismen aan bod in het onderzoek, met name de executieve functievaardigheden en sensorische prikkelverwerking. We vragen

ons af of er bij meisjes met het 47,XXX-syndroom specifieke afwijkingen in deze domeinen zijn die hen onderscheiden van normale leeftijdsgenoten?

Onderzoeksgroep

De onderzoeksgroep bestaat uit zeven meisjes met het 47,XXX-syndroom. Twee meisjes zijn kleuters, drie meisjes hebben de lagere schoolleeftijd en twee meisjes zijn adolescent. De meisjes werden gerekruteerd via een infodag voor ouders van kinderen met het 47,XXX-syndroom in samenwerking met het Centrum Menselijke Erfelijkheid te Leuven.

De intelligentie van deze meisjes werd bepaald aan de hand van de Wechsler schalen WPPSI-III-NL voor de kleuters en aan de hand van de WISC-III-NL voor de meisjes van lagere schoolleeftijd en de adolescenten. Eén van de kleuters was te jong om een IQ-score te bepalen. Het VIQ en PIQ konden wel worden bepaald. Beide scores zijn gesitueerd rond -2SD tot -3SD van het gemiddelde (55-70). Voor de overige zes meisjes geldt dat de totale IQ-scores als volgt verdeeld zijn: drie meisjes hebben een gemiddeld TIQ (90-110) en drie meisjes zijn laag begaafd of moeilijk lerend (TIQ 70-79).

Onderzoeksmethoden

Om de eerste onderzoeksvraag te beantwoorden, namelijk *“Vertonen meisjes met het 47,XXX-syndroom specifieke probleemgedragingen die hen onderscheiden van normale leeftijdsgenoten?”* werd gebruik gemaakt van de oudervragenlijsten CBCL 1^{1/2} – 5 Jaar en CBCL 6 – 18 Jaar. De tweede onderzoeksvraag, *“Welke zijn typische kenmerken op sociaal vlak - sociale problemen, sociaal-cognitieve en sociaal-emotionele deficits - die meisjes met 47,XXX-syndroom onderscheiden van normale leeftijdsgenoten?”* werd in drie delen onderzocht en beantwoord. Met betrekking tot de sociale problemen werden twee oudervragenlijsten, de VISK en de SRS, afgenomen. Voor het tweede

deel met betrekking tot de sociale cognitie, werd gebruik gemaakt van drie diagnostische tests. Het betreft de Sally-Anne test, de TOM-test en de Strange Stories. De deelvraag omtrent de sociaal-emotionele deficits werd onderzocht en beantwoord aan de hand van een interview met de ouders, de ESSEON. Om een antwoord te bieden op de derde onderzoeksvraag, namelijk *“Zijn er bij meisjes met het 47,XXX-syndroom specifieke afwijkingen in de executieve functies die hen onderscheiden van normale leeftijdsgenoten?”* werd gebruik gemaakt van één test en één oudervragenlijst, respectievelijk de BADS-C en de BRIEF. De vierde onderzoeksvraag tenslotte, *“Welke zijn typische kenmerken op vlak van sensorische prikkelverwerking die meisjes met 47,XXX-syndroom onderscheiden van normale leeftijdsgenoten?”* werd onderzocht en beantwoord aan de hand van de oudervragenlijst, Sensory Profile-NL 3T/M 10 Jaar en de vragenlijst voor zelfbeoordeling Sensory Profile-NL Tieners en Volwassenen 11 T/M 65+ Jaar. Alle resultaten worden beschrijvend weergegeven. De resultaten werden waar mogelijk aan de hand van One Sample T Tests geanalyseerd. Dat kon enkel bij de diagnostische instrumenten die beschikken over gestandaardiseerde scores, met name de CBCL, BADS-C, BRIEF en SRS. Op die manier werd het mogelijk om eventueel statistisch significante verschillen tussen de 47,XXX groep en de normgroep vast te stellen. Bovendien moesten alle resultaten sterk gerelativeerd worden omwille van de kleine onderzoeksgroep (n=7) en soms erg grote variatie binnen de onderzoeksgroep.

RESULTATEN

Analyse van probleemgedrag

In tabel 1 worden de brede-band-schalen van de CBCL 1½ - 5 Jaar en de CBCL 6 –

18 Jaar samengenomen. Zowel de totale probleemscore als de internaliserende probleemscore van de onderzoeksgroep wijkt statistisch significant (5%-niveau) af van de normgroep.

De smalle-band schalen van beide versies van de CBCL werden gescheiden geanalyseerd. In tabel 2 en 3 worden respectievelijk de significantiewaarden van de smalle-band-schalen van de CBCL 1½ - 5 Jaar en de CBCL 6 - 18 Jaar gepresenteerd. Op de smalle-band-schalen van de CBCL 1½ - 5 Jaar wordt geen enkel significant verschil vastgesteld met de normale leeftijdsgenoten/normgroep. Als we de verdeling van de scores echter bekijken stellen we vast dat er problemen gerapporteerd worden op de schaal emotionele reactiviteit. Eén van de meisjes (n=2) scoort in de klinische zone.

Uit tabel 3 blijkt dat de onderzoeksgroep (n=5) een significante afwijking (5%-niveau) vertoont van de normgroep voor de smalle-band-schalen somatische problemen (significant op 1%-niveau), sociale problemen, aandachtsproblemen, regelovertrekend gedrag en agressief gedrag. Bij de verdeling van de scores stellen we ook vast dat er zich naast de bovenvermelde probleemgedragingen ook problemen voordoen met betrekking tot angstig/depressief gedrag. Twee van de meisjes bevinden zich in de borderline-zone, één meisje bevindt zich in de klinische zone.

Analyse van sociale ontwikkeling

De resultaten van de CBCL 6 - 18 Jaar bevestigden reeds dat er in de onderzoeksgroep significant (5%-niveau) meer sociale problemen voorkomen in vergelijking met de normale leeftijdsgenoten/norm. We bekijken achtereenvolgens de resultaten van de VISK en de SRS om meer te weten te komen over welke sociale problemen het gaat. Voor beide diagnostische instrumenten bleek één van de meisjes te jong voor zinnige afname en vergelijking

met de normen, de onderzoeksgroep bestaat bijgevolg telkens uit zes onderzoekspersonen. Drie van de zes meisjes scoren boven gemiddeld tot zeer hoog op de totale VIKS-score. Dit bevestigt het verhoogd voorkomen van sociale problemen in de onderzoeksgroep. Op de schaal angst voor verandering scoren alle meisjes boven gemiddeld. Dit houdt in dat alle meisjes veel weerstand bieden tegen veranderingen en heftig reageren op nieuwe situaties. Meer dan de helft tot de helft van de meisjes scoren boven gemiddeld tot zeer hoog op de schalen niet snappen, neiging tot terugtrekken, stereotiep gedrag en niet afgestemd. Dit betekent dat er in de onderzoeksgroep moeilijkheden gesignaleerd worden met het begrijpen van sociale informatie, dat veel meisjes weinig behoefte hebben aan sociaal contact met anderen, dat ze zelden initiatief tot interactie nemen en vaak afwijzend op initiatieven van anderen reageren. De meisjes maken relatief veel stereotiepe bewegingen, reageren op een stereotiepe manier op zintuiglijke informatie, vertonen vaker dan gemiddeld gedrag dat niet is afgestemd op de situatie, ze zijn vaker dan gemiddeld drammerig, ongehoorzaam, snel boos en moeilijk af te remmen of te corrigeren.

De significantiewaarden van de schalen van de SRS worden gepresenteerd in tabel 4. Op autistische verstrooidheid na, is er voor alle schalen sprake van een statistisch significant (5%-niveau) verschil tussen de scores van de onderzoeksgroep en de scores van de normgroep. Op de schaal motivatie van sociaal gedrag is er zelfs sprake van een statistische significantie op 1%-niveau. De meisjes ervaren dus veel problemen met de motivatie om sociale relaties aan te gaan, ze ervaren problemen van sociale angst, inhibitie, empathie en problemen met expressieve sociale communicatie. De meisjes hebben moeite om sociale cues op te vangen en om sociale cues te interpreteren als ze wel opgevangen werden. Vier van de zes

meisjes scoren ook op autistische verstrooidheid één of meer standaardafwijking boven de norm. Ook op

dit gebied worden dus veel problemen ervaren.

Tabel 1: Significantiewaarden van de brede-band-schalen van de CBCL in de onderzoeksgroep (n=7) en de bijhorende t-waarden, aantal vrijheidsgraden, gemiddelde verschil en betrouwbaarheidsinterval

One-Sample Test						
	Test Value = 50					
	t	df	Sig. (2-tailed)	Mean Difference	95% Confidence Interval of the Difference	
					Lower	Upper
Intern.	3,151	6	,020	13,714	3,07	24,36
Extern.	2,109	6	,079	7,857	-1,26	16,97
Tot.	2,672	6	,037	11,857	1,00	22,71

Tabel 2: Significantiewaarden van de smalle-band-schalen van de CBCL 1½ - 5 Jaar in de onderzoeksubgroep kleuters (n=2) en de bijhorende t-waarden, aantal vrijheidsgraden en het gemiddelde verschil

One-Sample Test				
	Test Value = 50			
	t	df	Sig. (2-tailed)	Mean Difference
Emot. R.	1,091	1	,472	12,000
Angstig/Depr.	5,500	1	,114	11,000
Som. Prob.	1,000	1	,500	1,500
Terugtrekken	1,000	1	,500	6,500
Slaapprob.	1,000	1	,500	1,500
Agr. G.	1,000	1	,500	2,500

Tabel 3: Significantiewaarden van de smalle-band-schalen schalen van de CBCL 6 – 18 Jaar in de onderzoeksubgroepen lagere schoolleeftijd en adolescenten (n=5) en de bijhorende t-waarden, aantal vrijheidsgraden en het gemiddelde verschil

One-Sample Test				
	Test Value = 50			
	t	df	Sig. (2-tailed)	Mean Difference
Angst./Depr.	2,501	4	,067	14,200
Terugtrekken/Depr.	2,760	4	,051	12,200
Som. Prob.	7,774	4	,001	16,600
Soc. Prob.	2,849	4	,046	14,600
Denkprob.	2,498	4	,067	9,400
Aandachtsprob.	3,002	4	,040	14,600
RegelO.G.	3,396	4	,027	9,400
Agr. G.	3,146	4	,035	12,200

Tabel 4: Significantiewaarden van de (sub)schalen van de SRS in de onderzoeksgroep (n=6) en de bijhorende t-waarden, aantal vrijheidsgraden, gemiddelde verschil en 95% betrouwbaarheidsinterval

One-Sample Test						
	Test Value = 50					
	t	df	Sig. (2-tailed)	Mean Difference	95% Confidence Interval of the Difference	
					Lower	Upper
Soc. Bewustzijn	3,126	5	,026	10,667	1,89	19,44
Cognitief	3,460	5	,018	21,833	5,61	38,06
Communicatie	2,922	5	,033	21,667	2,61	40,73
Motiv. Soc. G.	4,054	5	,010	23,833	8,72	38,95
Aut. Verstr.	2,487	5	,055	15,500	-,52	31,52
Tot.	3,381	5	,020	23,000	5,52	40,48

Ook de sociaal-cognitieve ontwikkeling van de onderzoeksgroep werd onderzocht. De Sally-Anne test werd afgenomen bij de kleuters (n=2) van de onderzoeksgroep. De kleuters toonden aan dat zij in staat zijn om op een eenvoudige manier het perspectief van een ander in te nemen.

De TOM werd afgenomen bij zes meisjes van de onderzoeksgroep. Eén meisje bleek te jong voor zinvolle afname en vergelijking met de normen. Uit de resultaten blijkt dat vier van de zes meisjes onder percentiel 50 scoren, waarvan twee meisjes beneden percentiel 10 – en dus bijzonder zwak – scoren. In de onderzoeksgroep zijn er dus heel wat problemen op vlak van sociaal-cognitieve ontwikkeling. De meisjes hebben moeite om gevoelens en gedachten aan zichzelf en aan anderen toe te schrijven en zich daarnaar te gedragen. Meer specifiek situeren de meeste problemen zich op vlak van perceptie/imitatie, doen alsof, first order belief, second order belief en vooral begrijpen van ironie/humor. De Strange Stories-test werd afgenomen bij vijf van de zeven meisjes, opnieuw bleken twee van de meisjes te jong. Vier van de vijf meisjes scoren op de test op of beneden percentiel 50. Vergeleken met normale leeftijdsgenoten kunnen we dus stellen dat deze meisjes meer moeite hebben met het interpreteren van figuurlijke taal. Voornamelijk in de categorieën uitdrukkingen en misverstanden, grapjes en

leugentjes om bestwil worden door de meeste meisjes fouten gemaakt.

Tenslotte werd ook de sociaal-emotionele ontwikkeling onder de loep genomen aan de hand van de ESSEON. De gesommeerde ontwikkelingsleeftijden voor sociale ontwikkeling, emotionele ontwikkeling en sociaal-emotionele ontwikkeling liggen lager dan de som van de werkelijke leeftijden van de onderzoeksgroep (n=7). Dat betekent dat er op groepsniveau sprake is van een vertraging van de ontwikkeling in deze drie domeinen. De vertraging in sociale ontwikkeling is echter minimaal, ze bedraagt slechts één maand. De vertraging op vlak van emotionele ontwikkeling bedraagt 31 maanden en zorgt dus voor meer problemen. De sociaal-emotionele ontwikkelingsleeftijd is het gemiddelde van de sociale ontwikkelingsleeftijd en de emotionele ontwikkelingsleeftijd en de vertraging op dit gebied bedraagt 22 maanden in vergelijking met de werkelijke leeftijden. We stellen echter vast dat er een enorme inter-persoonlijke variatie bestaat.

Analyse van executieve functievaardigheden

Voor de BADS-C hadden slechts drie meisjes van de onderzoeksgroep de leeftijd bereikt waarop afname en vergelijking met de normen zinvol was. Uit tabel 5 blijkt dat de scores van de onderzoeksgroep (n=3) niet significant afwijken van de

normgroep. Er is een erg grote spreiding in de scores, één meisje scoort zeer hoog, één meisje scoort gemiddeld en één meisje scoort zeer laag. Dat maakt het erg moeilijk om over de BADS-C-resultaten uitspraken te doen op groepsniveau.

Voor de BRIEF bleek één meisje te jong voor zinvolle afname en vergelijking met de normen. Tabel 6 toont dat de score op cognitieve flexibiliteit significant (1%-niveau) afwijkt van de normale leeftijdsgenoten/normgroep. Op de andere

schalen wordt geen significante afwijking vastgesteld. Maar de helft van de meisjes (3/6) behaalt een totaalscore tussen één en anderhalve standaardafwijking boven de norm. Dit wijst op problemen in het algemeen executief functioneren. Daarnaast worden problemen gesignaleerd met betrekking tot de emotieregulatie, het werkgeheugen, gedragsevaluatie en gedragsregulatie.

Tabel 5: Significantiewaarden van de BADS-C in de onderzoeksgroep (n=3) en de bijhorende t-waarden, aantal vrijheidsgraden, gemiddelde verschil en betrouwbaarheidsinterval

One-Sample Test					
Test Value = 100					
t	df	Sig. (2-tailed)	Mean Difference	95% Confidence Interval of the Difference	
				Lower	Upper
-.520	2	,655	-11,000	-102,07	80,07

Tabel 6: Significantiewaarden van de (sub)schalen van de BRIEF in de onderzoeksgroep (n=6) en de bijhorende t-waarden, aantal vrijheidsgraden en gemiddeld verschil

	One-Sample Test			
	Test Value = 50			
	t	df	Sig. (2-tailed)	Mean Difference
Tot.	1,083	5	,328	4,500
G.Reg.I.	2,202	5	,079	6,500
Metacogn.I.	,513	5	,630	2,333
Inhib.	-,217	5	,837	-,667
Cogn. Flex.	5,400	5	,003	7,333
Emot.R.	2,399	5	,062	8,833
Init. Nemen	,537	5	,614	2,167
W.G.	,659	5	,539	3,500
Pl. & Org.	,275	5	,795	1,333
Ordel. & Neth.	-,288	5	,785	-1,167
Gedragsev.	1,195	5	,286	4,167

Analyse van sensorische prikkelverwerking

Bij vijf meisjes werd de Sensory Profile-NL 3T/M 10 Jaar (Oudervragenlijst) afgenomen, bij de twee adolescenten van de onderzoeksgroep werd de Sensory Profile-NL Tieners en Volwassenen 11 T/M 65+Jaar (Zelfbeoordelvragenlijst) afgenomen. Minstens de helft van de kleuters en meisjes van lagere schoolleeftijd ondervindt duidelijke problemen met betrekking tot de subsecties sensorische prikkelverwerking met betrekking tot uithoudingsvermogen/tonus, modulatie met betrekking tot lichaamshouding en beweging, modulatie van sensorische input die de emotionele reacties beïnvloedt, emotionele/sociale reacties, gedrag als resultaat van sensorische prikkelverwerking en multisensorische prikkelverwerking. Ook op de subsecties verwerking van auditieve prikkels, verwerking van visuele prikkels, modulatie van beweging die het activiteitsniveau beïnvloedt en modulatie van visuele input die de emotionele reacties en het activiteitsniveau beïnvloedt scoren twee van de vijf meisjes in de zones vermoedelijk verschil en duidelijk verschil. De factoren waarbij het meest problemen gesignaleerd worden zijn laag uithoudingsvermogen/tonus, emotioneel reactief en sensorische gevoeligheid. Voor de factoren onoplettendheid/afleidbaarheid en gebrekkige registratie scoren twee van de vijf meisjes in de zones vermoedelijk verschil en duidelijk verschil, ook op deze gebieden worden dus problemen ervaren. De resultaten van de Sensory Profile-NL Tieners en Volwassenen 11 T/M 65+Jaar verschijnen als kwadrantscores die afgezet worden tegen de norm: veel minder dan de meeste mensen, minder dan de meeste mensen, even vaak als de meeste mensen, meer dan de meeste mensen, veel meer dan de meeste mensen. Op het kwadrant gebrekkige registratie scoort één van de twee meisjes meer dan de meeste mensen. Eén van de meisjes vertoont een

verminderde sensorische gevoeligheid in vergelijking met de meeste mensen/normgroep.

DISCUSSIE

Dit onderzoek behandelde vier domeinen van ontwikkeling van meisjes met 47,XXX-syndroom, namelijk probleemgedrag, sociale ontwikkeling, executieve functievaardigheden en sensorische prikkelverwerking. In dit onderzoek werd de vraag gesteld welke specifieke of karakteristieke kenmerken zijn in de ontwikkeling van deze domeinen bij meisjes met 47,XXX-syndroom in vergelijking met normale leeftijdsgenoten. De onderzoeksgroep bestond uit zeven meisjes tussen de 3 en 14 jaar. Ook de ouders van de meisjes werden in het onderzoek als informanten betrokken.

Uit de literatuurstudie bleek dat probleemgedragingen geassocieerd worden met het 47,XXX-syndroom door heel wat onderzoekers (Bender et al., 1995; Harmon et al., 1998; Lalatta et al., 2010; Otter, 2009; Tartaglia et al., 2010). Onze bevindingen bevestigen dat. De totale probleemscore op de CBCL van de onderzoeksgroep ligt significant hoger dan de normgroep. Dit is eveneens het geval voor de brede band-schaal internaliserende problemen. Er komt een grote verscheidenheid aan probleemgedragingen aan bod in de literatuur, zo worden aandachtsproblemen, niet meewerken, weerspanning gedrag, woede-uitbarstingen, mannelijk en impulsief gedrag, sociale problemen, angstig gedrag, verlegenheid, gebrek aan zelfvertrouwen, minderwaardigheidsgevoelens en een laag zelfbeeld beschreven. Deze bevindingen komen ook terug in onze resultaten, we vinden internaliserende en externaliserende gedragsproblemen terug op vlak van emotionele reactiviteit, sociale problemen, aandachtsproblemen, regelovertrekend en

agressief gedrag, angstig/depressief gedrag. Onze bevindingen laten bovendien zien dat in de onderzoeksgroep significant meer somatische problemen voorkomen dan in de normgroep. Ook deze bevinding stemt overeen met de bestaande literatuur (Linden, Bender, Harmon, Mrazek & Robinson, in Tartaglia et al., 2010).

In de literatuur omtrent 47,XXX-syndroom komen sociale problemen vaak aan bod. Verschillende onderzoekers geven aan dat er zich bij de 47,XXX meisjes en vrouwen meer sociale problemen voordoen in vergelijking met normale leeftijdsgenoten (Harmon et al., 1998; Otter, 2009; Tartaglia et al., 2010). De resultaten van de CBCL bevestigden dit eerder al, ook de totale probleemscores op de VISK en SRS bevestigen dit. Wat betreft specifieke sociale problemen komen in de literatuur voornamelijk problemen met betrekking tot inter-persoonlijke relaties, terugtrekken en verlegenheid, weinig initiatief in het aangaan van persoonlijk contact, autistische kenmerken, problemen met betrekking tot receptieve en expressieve sociale communicatie aan bod. De resultaten in deze onderzoeksgroep bevestigen deze specifieke sociale problemen. De problemen in de onderzoeksgroep situeren zich voornamelijk in het opvangen van sociale cues (receptief), het begrijpen en interpreteren van sociale cues (sociale cognitie), weinig initiatief tot sociaal contact en neiging tot terugtrekken, problemen op vlak van expressieve sociale communicatie en autistische verstrooidheid. In de resultaten komen ook enkele nieuwe sociale problemen naar voor, namelijk angst voor verandering, stereotiep gedrag en gedrag dat niet afgestemd is op de sociale situatie.

Voorgaande resultaten toonden aan dat er in de onderzoeksgroep sprake is van problemen met betrekking tot de sociale cognitie. Ook hier wensen we echter dieper in te gaan op de specifieke deeldomeinen

van de sociale cognitie waar zich problemen voordoen. De kleuters (n=2) scoorden goed op de Sally-Anne test, wat aantoont dat ze in staat zijn om op een eenvoudige manier het perspectief van een ander in te nemen. De TOM en Strange Stories-test toonden aan tegen welke deeldomeinen van de sociale cognitie de onderzoeksgroep voornamelijk fouten maakt. Het betreft begrijpen en interpreteren van figuurlijk taalgebruik, bijvoorbeeld in grapjes en uitdrukkingen. Ook als taal subtieler wordt komen vaak problemen voor, bijvoorbeeld bij misverstanden en leugentjes om bestwil. Daarnaast worden problemen gesignaleerd in perceptie/imitatie, doen alsof, first order belief, second order belief en het verzinnen en vertellen van een verhaaltje.

Ook op het vlak van sociaal-emotionele ontwikkeling konden we op basis van de literatuur een achterstand verwachten bij de onderzoeksgroep ten opzichte van de normgroep. Deze verwachting werd bevestigd door de resultaten op de ESSEON. De sociaal-emotionele ontwikkelingsleeftijd van de onderzoeksgroep lag lager dan de werkelijke leeftijd van de onderzoeksgroep/de norm. Ook hier is echter sprake van een grote inter-individuele variatie. Uit de resultaten bleek bovendien dat de ontwikkelingsachterstand op vlak van sociale ontwikkeling veel kleiner was dan de achterstand op vlak van emotionele ontwikkeling.

Over de executieve functievaardigheden van meisjes en vrouwen met 47,XXX-syndroom werd in de literatuur erg weinig informatie teruggevonden. Hoogstens werd aangegeven dat er zich problemen voordoen op het vlak van executieve functies en het werkgeheugen (Otter, 2009; Tartaglia et al., 2010). De helft van de onderzoekspersonen scoort in de klinische zone voor wat de totale executief functioneren-score en werkgeheugen op de BRIEF betreft. De resultaten laten

bovendien zien op welke deeldomeinen van het executief functioneren van de onderzoeksgroep zich nog problemen voordoen. Het betreft in de eerste plaats cognitieve flexibiliteit. Daarnaast worden ook problemen gesignaleerd op vlak van emotieregulatie, gedragsevaluatie en gedragsregulatie. Dit zijn bevindingen die ouders aangeven met betrekking tot de executieve functievaardigheden van hun dochters met 47,XXX-syndroom. Aan de andere kant stellen we vast dat de scores op de executieve functietest BADS-C heel gespreid zijn, van zeer hoog executief functioneren tot zeer laag functioneren. Dat maakt veralgemening naar de 47,XXX populatie onmogelijk.

Op basis van enkele klinische rapporteringen vermoeden we een verhoogde sensorische gevoeligheid bij de onderzoeksgroep. Dit werd echter slechts gedeeltelijk bevestigd in de resultaten van de Sensory Profile-NL 3 T/M 10 Jaar en de Sensory Profile-NL Tieners en Volwassenen 11 T/M 65+ Jaar. In de resultaten van de eerstgenoemde versie van de Sensory Profile-NL stellen we een verhoogde sensorische gevoeligheid vast bij drie van de vijf meisjes, op de resultaten van de laatstgenoemde versie stellen we een verlaagde sensorische gevoeligheid vast bij één van beide adolescenten. Er kwamen enkele andere problemen naar voren met betrekking tot de sensorische prikkelverwerking. De meeste problemen doen zich voor op het vlak van uithoudingsvermogen/tonus (modulatie met betrekking tot uithoudingsvermogen/tonus en laag uithoudingsvermogen/tonus), multisensorische prikkelverwerking, modulatie met betrekking tot lichaamshouding en beweging, modulatie van sensorische input die de emotionele reacties beïnvloedt, emotionele/sociale reacties (en factor emotioneel reactief), gedrag als resultaat van sensorische prikkelverwerking en sensorische gevoeligheid. Minder frequent worden ook problemen gemeld op vlak van verwerking

van auditieve en visuele prikkels, modulatie van beweging die het activiteitsniveau beïnvloedt, modulatie van visuele input die de emotionele reacties en het activiteitsniveau beïnvloedt, onoplettendheid/afleidbaarheid en gebrekkige registratie. Ook bij de adolescenten zien we problemen met betrekking tot gebrekkige registratie.

Er zijn enkele belangrijke beperkingen verbonden aan dit onderzoek. Het is belangrijk deze beperkingen in acht te nemen bij het interpreteren van de resultaten en bevindingen. Elke beperking houdt ook een suggestie in met het oog op verder onderzoek omtrent dit thema.

In de eerste plaats is het van groot belang te beseffen dat we hier te maken hebben met een gebiaste onderzoeksgroep. De meisjes en ouders werden gerekruteerd op een oudercontactdag van een oudergroep van ouders met een dochter met een extra X-chromosoom in samenwerking met het Centrum voor Menselijke Erfelijkheid. Het betreft een klinische groep. De kans is heel reëel dat we hier te maken hebben met kinderen en ouders die relatief meer problemen ervaren. De resultaten zijn daarom niet generaliseerbaar naar de volledige 47,XXX populatie. Om een representatieve steekproef te verkrijgen is het dus noodzakelijk te vertrekken vanuit een niet-vertekende positie. Het ideale onderzoek naar 47,XXX kenmerken zou een grootschalige new-born-screening-studie zijn, waarbij op regelmatige tijdstippen follow-up onderzoek wordt uitgevoerd.

Bovendien hebben we te maken met een erg kleine steekproef. Het 47,XXX-syndroom komt voor bij 1/1000 meisjes en vrouwen en onze onderzoeksgroep bestaat slechts uit zeven meisjes tussen de 3 en 14 jaar. Dat betekent opnieuw dat de resultaten niet gegeneraliseerd kunnen worden naar de ganse 47,XXX populatie. In verder onderzoek kan met dit probleem eventueel verholpen door hechter te gaan samenwerken met andere centra, klinieken,

oudergroepen, en dergelijke en dit zelfs op internationaal vlak. Momenteel loopt een onderzoek aan de universiteit van Leiden naar de ernst en oorzaak van ontwikkelingsproblemen van meisjes met 47,XXX - en Turnersyndroom (45,X) en jongens met Klinefeltersyndroom (47,XXY). In de startfase van dit onderzoek zijn er van onzettegelyk verschillende pogingen ondernomen om samen te werken met het onderzoek van Leiden. Dat is toen niet gelukt. Ondertussen is er wel contact tussen de betrokken onderzoekers en het Centrum Menselijke Erfelijkheid. Samenwerking zal in het vervolg wel gemakkelijker mogelijk worden en is zelfs al gestart omtrent een onderzoek naar het Klinefeltersyndroom. In deze kleine steekproef hadden we te maken met een grote leeftijdsspreiding. Daardoor was het niet steeds mogelijk om één en hetzelfde diagnostisch instrument van de ganse onderzoeksgroep af te nemen. Sommige meisjes bleken te oud of te jong voor zinvolle afname en vergelijking met de normen van één of meerdere instrumenten. Hierdoor werd het noodzakelijk om de onderzoeksgroep op te splitsen in drie onderzoekssubgroepen (kleuters, lagere schoolleeftijd en adolescenten). Binnen deze kleine steekproef hadden we bovendien te maken met een erg grote spreiding van de resultaten. In de literatuur kwam reeds naar voren dat er een enorme interne variatie bestaat in de 47,XXX groep. In ons onderzoek werd dit bevestigd. De grote spreiding van de resultaten beïnvloedt sterk de resultaten van statistische tests, daarom werd in het volledige onderzoeksrapport ook telkens de verdeling van de scores van de onderzoeksgroep weergegeven. In dit onderzoek werd niet gewerkt met een controlegroep. De vergelijking met normale leeftijdsgenoten werd steeds gebaseerd op de beschikbare normen van de desbetreffende diagnostische instrumenten. In principe zou een vergelijking met siblings, klasgenoot of

gematchte leeftijdsgenoot een preciezer vergelijking mogelijk maken.

Omwillen van de gevoeligheid van het onderwerp van de geslachtschromosomale aandoeningen zagen we ons genoodzaakt om enkel de meisjes zelf en ouders als informanten te gebruiken. Ouders willen immers vaak niet dat anderen op de hoogte worden gebracht van de diagnose. Het gebruiken van leerkrachten of andere personen in de nabije omgeving van het kind, hield het risico in op nog minder bereidheid tot medewerking. Nochtans zouden meerdere informanten voor een beter gefundeerde beeldvorming van de meisjes kunnen zorgen.

Tot slot komen enkele aandachtspunten en aanbevelingen aan bod naar aanpak en begeleiding van meisjes met 47,XXX-syndroom en hun gezinnen toe. Eerst en vooral wijzen we op het belang van correcte en betrouwbare informatie bij de diagnosestelling (pre- en postnataal). Het is noodzakelijk dat aan ouders (en de meisjes zelf) voldoende informatie gegeven wordt, zodat, indien nodig, vroegtijdig extra ondersteuning en begeleiding kan worden aangewend.

Bovendien streven we naar een betere erkenning van het 47,XXX-syndroom. Deze meisjes hebben vaak nood aan extra ondersteuning of begeleiding op het vlak van schoolwerk, sociaal contact met leeftijdsgenoten en volwassenen, e.d. Het is noodzakelijk dat er meer aandacht komt voor de ondersteunings- en begeleidingsbehoeften van deze meisjes. Sommige ouders willen immers graag dat men - gedeeltelijk ten onrechte - een diagnose autisme-spectrum-stoornis geeft aan hun kind, omdat dat voor hen momenteel de enige oplossing is om ondersteunings- en begeleidingsmaatregelen op school of thuis aan te wenden. Hier kan en moet verandering in komen.

