



Udviklingsmæssige risici hos børn med et ekstra X kromosom

Dr. Sophie van Rijn, Suus van Rijn, Marit Bierman & prof. Hanna Swaab

I 2009 gav den hollandske regering fondsmidler til Sophie van Rijn til studier af hvilke udviklingsmæssige risici der er hos børn med et ekstra X-kromosom. det overordnede mål var at få mere komplet og grundig viden om hvilken virkning et ekstra X kromosom har på udviklingen og at dele den viden med forældre og fagfolk i sundhedssystemet. Forskerholdet håber på den måde, at både børn og børn med et ekstra X-kromosom kan drage fordel af deres videnskabelige forskning. Undersøgelsen, hvis resultaterne præsenteres i dette nyhedsbrev, blev afsluttet i 2012. Ud over denne undersøgelse forsker holdet også i Klinefelter syndrom og Triple X-syndrom. De har for nylig startet nye forskningsprojekter for at kunne besvare de nye spørgsmål, der er rejst som et resultat af den undersøgelse der præsenteres her.

Den undersøgte gruppe:

I alt 60 børn med et ekstra X-kromosom har deltaget i undersøgelsen. De var mellem 8 og 18 år på tidspunktet for undersøgelsen. Gruppen omfattede 25 piger med et ekstra X og 35 drenge med et ekstra X-kromosom. Ud over børnene med et ekstra X-kromosom, deltog 110 drenge og piger uden et ekstra X-kromosom (kontrolgruppen). I dette nyhedsbrev vil resultaterne af undersøgelsen blive præsenteret separat for piger med Triple X syndrom og drenge med Klinefelters syndrom. Disse resultater vil blive sammenlignet med resultaterne i kontrolgruppe. Ved at sammenligne med en kontrolgruppe, kan vi identificere styrker og svagheder i gruppen af børn med et ekstra X-kromosom i forhold til deres jævnaldrende.

Behandling af resultaterne

Vi vil gerne understrege, at resultaterne i dette nyhedsbrev repræsenterer resultaterne på gruppeniveau, dvs. at der rapporteres generelle egenskaber for grupperne som helhed. Bemærk, at der er store individuelle forskelle inden for grupperne.

Først sammenlignede vi gennemsnitlige scoringer i gruppen af børn med et ekstra X-kromosom med kontrolgruppen (peers), opdelt på drenge og piger.

Vi brugte statistiske programmer til at vurdere, om nogen forskelle var tegn på *betydelige* risici. Baseret på gennemsnitlige score, som var *betydeligt* afvigende i ekstra X-gruppen, identificerede vi de udviklingsmæssige risici.

I tilfælde, hvor der er udviklingsmæssige risici, er det vigtigt at angive, hvilke procentdele af børnene med en ekstra X-kromosom, som har et mildt afvigende score, en noget afvigende score eller en alvorligt afvigende score.

Til at illustrere dette har vi tilføjet tal for hver udviklingsmæssige område, hvor du kan finde procentdelen af børn med et ekstra X-kromosom, som har et alvorligt afvigende score. Da afvigende scoringer også kan forekomme hos børn uden et ekstra X-kromosom (kontrolgruppen), har vi indikeret andelen af børn i kontrolgruppen som har en afvigende score ved en stiplede linje.

Endelig vil vi gerne understrege, at resultaterne af denne undersøgelse er sammenlignelige for alle grupper af børn med et ekstra X, som var kommet fra forskellige steder: klinisk genetik afdelinger, støtte grupper eller andre. Således er, når det kommer til udviklingsmæssige risici, resultaterne sammenlignelige for alle børn med et ekstra X, uanset hvordan vi har fundet frem til dem.

Vi undersøgte udviklingsmæssige risici i forskellige områder. Når vi fokuserede på dagligdags funktioner, vurderede vi den adfærdsmæssige tilpasning af børn i forskellige situationer, sociale færdigheder, følelsesmæssig velvære, initiativ og vedholdenhed, stress håndtering, og evnen til at planlægge og organisere deres daglige anliggender.

Vi har også undersøgt, hvordan børn tænker. Her skelnede vi mellem forskellige områder, blandt hvilke er: sprog, viso-rumlige evne, opmærksomhed, koncentration, impuls kontrol, mental fleksibilitet, hukommelse, genkendelse af ansigtsudtryk, og evnen til at se verden fra andres perspektiv.

Vi vil præsentere resultater per område.

Sophie van Rijn, PhD
Leiden University
Clinical Child and Adolescent Studies