

Reactie op 'Meisjes met een subtieler autismebeeld' en 'Autismespectrumstoornis en schizofrenie'

M. Otter

Fijn dat het *Tijdschrift voor Psychiatrie* twee artikelen publiceert over meisjes met autismespectrumstoornissen (ASS).^{1,2} Vanuit het perspectief van de volwassen vrouwen willen wij een bijdrage te leveren aan de discussie over dit onderwerp. Veel volwassen vrouwen met sociale beperkingen ervaren namelijk vertraging in het stellen van een diagnose, dat betreft de diagnose ASS en de onderliggende genetische diagnose.

Psychiaters in de zorg voor volwassenen met een lichte verstandelijke beperking, zoals ondergetekende, zien relatief vaak vrouwen met ASS. Ik ben gewend om klinisch genetisch onderzoek aan te vragen bij patiënten in deze doelgroep, uiteraard na het bespreken van de voor- en nadelen.³ Dat leverde meerdere malen een diagnose trisomie X (47,XXX) of triple-X-syndroom (TXS) op;⁴ mogelijk is de mannelijke variant hiervan, het klinefeltersyndroom (47,XXY), beter bekend. Deze vrouwen hadden een zwakbegaafd niveau, de literatuur noemt dat de IQ-curve 15 punten naar links verschoven is. Meisjes en vrouwen met TXS hebben dus niet zelden een gemiddeld of hoger niveau.⁵ Verder zijn sociale beperkingen, taalstoornissen, psychotische stoornissen en suïcidaliteit beschreven.⁵⁻⁷ TXS is niet zeldzaam: het komt bij ten minste 1 op de 1000 vrouwen voor.⁵

Mijn gedachten gingen bij het lezen van beide artikelen over meisjes met een autismebeeld uit naar TXS. Buruma e.a. beschrijven in hun artikel '[Meisjes met een subtieler autismebeeld; casusbeschrijvingen](#)' verschillende casussen met een beneden gemiddeld IQ en een indicatie voor logopedie.¹ Terecht besteden zij aandacht aan het camouflagegedrag van meisjes en vrouwen met sociale beperkingen en ze beschrijven dat dit bij volwassen vrouwen met ASS tot allerlei klachten kan leiden, zelfs tot suïcidaliteit

aan toe. Het is niet uitgesloten dat onder de beschreven casussen één of twee meisjes met TXS zitten, omdat er naast ASS een benedengemiddeld IQ en een indicatie voor logopedie beschreven worden. In de casus 'Autismespectrumstoornis en schizofrenie: een uitdagende differentiaaldiagnose' beschrijven De Moerloose e.a. communicatieve beperkingen naast sociale beperkingen en psychose.² Zodoende is er een indicatie voor het uitsluiten van TXS. Uiteraard zijn er meerdere genetische syndromen geassocieerd met ASS, ook bij vrouwen.

Misschien vinden de betreffende meisjes en/of hun ouders het wel prettig om aanvullende duidelijkheid te krijgen vanuit een genetische diagnose. Gedeelde besluitvorming is de sleutel naar het maken van de keus om dit onderzoek wel of niet te laten verrichten.³ Uiteraard spelen de leeftijd en het ontwikkelingsniveau een rol bij de vraag wie er beslist, ouders en/of de betreffende meisjes. Een genetische diagnose biedt de mogelijkheid om gericht aanvullende psychologische en somatische diagnostiek te doen en contact te zoeken met lotgenoten. Hopelijk helpt dat om het zeer vermoeiende camoufleren van de sociale beperkingen op te geven en gericht te werken aan verbetering van de kwaliteit van leven.

LITERATUUR

- 1 Buruma ME, Boeve-van Sleuwen EAM, Blijd-Hoogewys EMA. Meisjes met een subtieler autismebeeld; casusbeschrijvingen. Tijdschr Psychiatr 2023; 65: 16-21.
- 2 Moerloose S De, Degraeve G, De Smul C, e.a. Autismespectrumstoornis en schizofrenie: een uitdagende differentiaaldiagnose. Tijdschr Psychiatr 2023; 65: 46-9.
- 3 Otter M, Stumpel CTRM, van Amelsvoort T. Client-centered klinisch-genetische diagnostiek. In: Didden R, Troost PW, Moonen XM, e.a., red. Handboek psychiatrie en lichte verstandelijke beperking. Utrecht: De Tijdstroom; 2016. p. 331-42.
- 4 Otter M, Schrandt-Stumpel CTRM, Didden R, e.a. The psychiatric phenotype in triple X syndrome: new hypotheses illustrated in two cases. Dev Neurorehabil 2012; 15: 233-8.
- 5 van Rijn S. A review of neurocognitive functioning and risk for psychopathology in sex chromosome trisomy (47,XXY, 47,XXX, 47, XYY). Curr Opin Psychiatry 2019; 32: 79-84.
- 6 Otter M, Crins PML, Campforts BCM, e.a. Social functioning and emotion recognition in adults with triple X syndrome. BJPsych Open 2021; 7: e51.
- 7 Otter M, Campforts BCM, Stumpel CTRM, e.a. Triple X syndrome: Psychiatric disorders and impaired social functioning as a risk factor. Eur Psychiatry 2023; 66(1): e7.

ANTWOORD AAN OTTER

In ons artikel beschreven we het beeld van 17 meisjes, van 3-10 jaar, met ASS.¹ Hiermee willen we bijdragen aan een betere herkenning van ASS bij meisjes, daar velen lang verstoken blijven van een ASS-diagnose en passende hulp. Naar schatting heeft 80% van de meisjes met ASS op 18-jarige leeftijd deze diagnose nog niet heeft ontvangen.²

Otter reageert mede op ons artikel en geeft aan dat het belangrijk is om te onderzoeken of er een genetische verklaring gevonden kan worden voor het beschreven beeld. De afgelopen jaren is er toenemend aandacht voor genetisch diagnostisch onderzoek vanwege de snel toenemende kennis en mogelijkheden op dit gebied. Echter, de richtlijnen rondom ASS en genetisch diagnostisch onderzoek zijn inconsistent en verouderd. In recente literatuur raadt men aan om vaker etiologisch onderzoek te doen.³ Indien er sprake is van een genetische aandoening die samenhangt met het ASS-beeld, wordt deze als specificatie toegevoegd aan de DSM-classificatie.⁴

In zijn reactie noemt Otter met name een mogelijke overlap tussen het klinische beeld van het triple-X-syndroom (TXS) en ASS. Uit onderzoek blijkt dat meisjes met TXS^{5,6} en vrouwen met TXS⁷ een verhoogd

risico hebben op ASS-symptomen, zoals gemeten op case-findinginstrumenten (SRS en SRS-A, respectievelijk). Echter, dit betekent niet per definitie dat zij SS hebben. Om dat te stellen is uitgebreid ASS-diagnostiek vereist. Om meer zicht te krijgen op de samenhang van TXS en ASS dienen beide onderzocht dan wel uitgesloten te worden. Helaas voldoet het onderzoek van Otter en dat van ons hier niet aan.

In ons artikel hebben we niet gerapporteerd over eventueel etiologisch onderzoek bij de betrokken meisjes, maar bij ons Expertise Team Jonge Kind (ETJK) van INTER-PSY adviseren we geregeld etiologisch onderzoek aan ouders, conform de NVK-richtlijn (uit 2018).⁸ De helft van onze doelgroep heeft immers een vastgestelde ontwikkelingsachterstand. Tijdens de medische intake letten we daarom standaard op dysmorfe kenmerken en bijzonderheden in de medische voorgeschiedenis, groei, gezondheid, zintuigen en verloop van de verschillende ontwikkelingsdomeinen. Na verwijzing voor etiologisch onderzoek bepaalt de kinderarts of klinisch geneticus vervolgens of er genetisch diagnostisch onderzoek ingezet wordt, en zo ja, welk onderzoek.

Onze ervaring is dat slechts een deel van de ouders ingaat op het advies voor etiologisch onderzoek. Sommige ouders stellen het aangaan van dergelijk onderzoek uit, bijvoorbeeld omdat zij zich in een te belastende gezinsfase bevinden, anderen zien de meerwaarde niet, willen hun kind hier niet mee belasten, of wensen dit niet te weten. We weten daardoor maar van een deel van de kinderen met ASS of er sprake is van samenhang met een genetische aandoening.

Wanneer we kijken naar de meisjes in ons onderzoek werd bij drie van de INTER-PSY-casussen (30%) het advies gegeven voor etiologisch onderzoek (2 met een laaggemiddeld IQ, 1 met een hooggemiddeld IQ). Bij twee meisjes werd geen genetische aandoening vastgesteld en over het derde meisje hebben we geen terugkoppeling ontvangen. Over de oudere meisjes (patiënten van Altrecht) zijn geen gegevens bekend. Otter brengt een relevant punt onder de aandacht, namelijk het herkennen van genetische beelden bij (meisjes met) ASS en het bespreken van de mogelijkheid van genetisch onderzoek met ouders. Wij blijven de richtlijnontwikkeling op het gebied van ASS en genetisch diagnostisch onderzoek nauwlettend volgen en blijven onze kennis delen met medici die betrokken zijn bij de zorg van oudere kinderen en volwassenen.

LITERATUUR

- 1 Buruma ME, Boeve-van Sleeuwen EAM, Blijd-Hoogewys EMA. Meisjes met een subtieler autismebeeld. Casusbeschrijvingen. Tijdschr Psychiatr 2023; 65: 15-21.
- 2 McCrossin R. Finding the true number of females with autistic spectrum disorder by estimating the biases in initial recognition and clinical diagnosis. Children 2022; 9: 272.
- 3 Horst MZ van der, Aalfs CM, Vorstman JAS, e.a. Leidraad genetisch testen in de psychiatrie. Tijdschr Psychiatr 2022; 64: 278-85.
- 4 American Psychiatric Association (APA). Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-5-TR). Washington: APA; 2022.
- 5 Bouw N, Swaab H, Tartaglia N, e.a. Early social behavior in young children with sex chromosome trisomies (XXX, XXY, XYY): Profiles of observed social interactions and social impairments associated with autism spectrum disorder (ASD). J Autism Dev Disord 2022; doi: 10.1007/s10803-022-05553-8.
- 6 Rijn S van, Stockmann L, Borghgraef M, e.a. The social behavioral phenotype in boys and girls with an extra X chromosome (Klinefelter syndrome and Trisomy X): a comparison with autism spectrum disorder. J Autism Dev Disord 2014; 44: 310-20.
- 7 Otter M, Campforts BCM, Stumpel CTRM, e.a. Triple X syndrome: Psychiatric disorders and impaired social functioning as a risk factor. Eur Psychiatry 2023; 66: e7.
- 8 Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde. Richtlijn voor etiologische diagnostiek bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand/verstandelijke beperking. 2018. <https://artsengenetica.nl/info/nvk-richtlijn-etiologische->

[diagnostiek-bij-kinderen-met-](#)

[oavb#:~:text=Doel%20van%20deze%20richtlijn%20is,diagnostiek%20deels%20bij%20de%20kinderarts.](#)

Auteurs

Els Blijd-Hoogewys, EMA, klinisch psycholoog/psychotherapeut, manager behandelzaken en senior onderzoeker, INTER-PSY, Groningen.

Marit Buruma, gezondheidszorgpsycholoog/orthopedagoog, Expertise Team Jonge Kind, INTER-PSY, Groningen.

Froukje Houtstra-Bergsma, jeugdarts, GGD Fryslân Jeugdgezondheidszorg, Leeuwarden.

Marieke Eisenga-Potijk, psychiater, UMC Groningen.

[Deel dit artikel](#)

Auteurs

Maarten Otter, psychiater, Department of Psychiatry and Neuropsychology, School for Mental Health and Neuroscience, Maastricht University, Maastricht, SIZA, Arnhem, en afd. Extramurale behandeling en begeleiding, Trajectum, Zutphen.

Correspondentie

Maarten Otter (maartenotter@gmail.com).

Geen strijdige belangen meegedeeld.