

## Kennis en expertise

# Wetenschappelijke Adviesraad van de NKV

## Medisch adviseurs stellen zich voor

De Nederlandse Klinefelter Vereniging (NKV) werkt nauw samen met een Wetenschappelijke Adviesraad, waarin diverse medische specialisten zitting hebben en die het bestuur van de vereniging in voorkomende gevallen adviseert.

Ik ben **Sophie van Rijn**, Associate Professor op de afdeling Neuropedagogiek en Ontwikkelingsstoornissen van de Universiteit Leiden. In 2001 ontving ik mijn Master of Science in de Psychologie aan de Universiteit van Amsterdam. Aan de Universiteit Utrecht promoveerde ik in 2007 in de Neuropsychologie en Psychiatrie.



Mijn expertise is het onderzoeken van de sociaal-emotionele ontwikkeling en risico op gedragsproblemen bij kinderen met een extra X of Y chromosoom. Mijn doel is om via wetenschappelijk onderzoek kennis te verzamelen over ontwikkelingsrisico's en de individuele verschillen hierin. Door publicaties in toonaangevende internationale tijdschriften wordt deze kennis aangeboden aan professionals om betere zorg te kunnen verlenen, meer maatwerk te kunnen leveren, en nieuwe interventies of trainingen in te zetten in de ondersteuning bij het opgroeien met een extra X of Y chromosoom.

Ik ben verantwoordelijk voor het wetenschappelijk onderzoek binnen het nieuw opgezette TRIXY expertisecentrum (TRIsomie van de X en Y chromosomen) in Leiden, waarin nauw samengewerkt wordt met prof. Hanna Swaab, om we-

tenschap en zorg optimaal te kunnen verbinden.

Voor mijn wetenschappelijk werk heb ik verschillende beurzen en prijzen ontvangen, met een recente toekenning van de overheid in 2016 om een nieuw, 5 jarig onderzoek te doen naar ontwikkelingsrisico's bij jonge kinderen (1-6 jaar) met een extra X of Y chromosoom. In het onderzoek werk ik samen met academische centra in binnen- en buitenland (België en USA).

Mijn naam is **Jacques Giltay**.

Ik werk als klinisch geneticus in het UMCU (WKZ) en ben al vanaf de begintijd betrokken bij de Klinefelter Vereniging. Ik heb in de loop van de tijd verschillende voordrachten gehouden op contactdagen, meestal over de genetische achtergrond van Klinefeltersyndroom en over het onderzoek dat ik heb gedaan.



Als klinisch geneticus zie je de Klinefelter jongen/man en/of zijn ouders meestal

als een van de eerste medisch specialisten, kort nadat de diagnose is gesteld. Daarbij is het mijn taak om informatie te geven over de aard van de aandoening, oorzaak, herhalingskans en adviezen te geven over behandeling en controles. Om dit zo goed mogelijk te doen is een richtlijn met een inbreng vanuit diverse specialismen belangrijk, vandaar dat ik me lange tijd heb ingezet om zo'n richtlijn tot stand te brengen.



Nederlandse Klinefelter Vereniging

## Doe je mee?

De Nederlandse Klinefelter Vereniging zoekt jongens en mannen met SvK, partners, ouders e.a. betrokkenen en geïnteresseerden die hun talenten in willen zetten om de NKV te laten groeien.

De NKV is op zoek naar mensen die regelmatig, voor een bepaalde periode of éénmalig, de vereniging willen ondersteunen. Zoals bij het helpen bij (het organiseren van) lotgenotendagen of het ondersteunen van het bestuur met korte of langere projecten, of de redactie van dit blad of de redactie van de website. De NKV houdt vanzelfsprekend rekening met de mogelijkheden van de vrijwilligers.

Er zijn veel taken, en mogelijkheden, groot en klein, en alle hulp is welkom.

Wil je informatie en/of je aanmelden? Stuur een mail naar [nkvs@klinefelter.nl](mailto:nkv@klinefelter.nl) of bel de klinefeltertelefoon 06 2410 7298