

Psychological profiles and behavioural characteristics in chromosomal syndromes

Citation for published version (APA):

Borghgraef, M. M. C. (1991). *Psychological profiles and behavioural characteristics in chromosomal syndromes*. [Doctoral Thesis, Maastricht University]. Maastricht University. <https://doi.org/10.26481/dis.19910613mb>

Document status and date:

Published: 01/01/1991

DOI:

[10.26481/dis.19910613mb](https://doi.org/10.26481/dis.19910613mb)

Document Version:

Publisher's PDF, also known as Version of record

Please check the document version of this publication:

- A submitted manuscript is the version of the article upon submission and before peer-review. There can be important differences between the submitted version and the official published version of record. People interested in the research are advised to contact the author for the final version of the publication, or visit the DOI to the publisher's website.
- The final author version and the galley proof are versions of the publication after peer review.
- The final published version features the final layout of the paper including the volume, issue and page numbers.

[Link to publication](#)

General rights

Copyright and moral rights for the publications made accessible in the public portal are retained by the authors and/or other copyright owners and it is a condition of accessing publications that users recognise and abide by the legal requirements associated with these rights.

- Users may download and print one copy of any publication from the public portal for the purpose of private study or research.
- You may not further distribute the material or use it for any profit-making activity or commercial gain
- You may freely distribute the URL identifying the publication in the public portal.

If the publication is distributed under the terms of Article 25fa of the Dutch Copyright Act, indicated by the "Taverne" license above, please follow below link for the End User Agreement:

www.umlib.nl/taverne-license

Take down policy

If you believe that this document breaches copyright please contact us at:

repository@maastrichtuniversity.nl

providing details and we will investigate your claim.

SUMMARY

Up to now, research in mental retardation was devoted to the exact description of cytogenetic abnormalities and to the delineation of associated dysmorphic symptoms. However, almost no studies involved the kind of mental retardation, the changes with age, the behavioural characteristics and emotional development in mentally retarded patients, whereas overall it is clear that psychiatric disturbances are a major problem in these patients. The aim of the present thesis was to study the psychological profile and behavioural characteristics of children with specific chromosomal disorders.

Patients with the fra(X) syndrome (Part I) were the first group submitted to extensive psycho-diagnostic examinations. Their results were compared to the psycho-diagnostic findings of a control group of mentally retarded. Most of the fra(X) boys were moderately mentally retarded. An important observation was the negative correlation between age and level of intellectual functioning. This finding seems to indicate a decline in intelligence performances with age.

Hyperkinetic behaviour was twice more common in fra(X) boys compared to the control group, and autistic features were found in 30 % of the fra(X) males.

In the study of patients with sex-chromosomal disorders (Part IIA), follow-up data are reported of clinical observation, registration, psychometric testing and psychiatric evaluation in 8 young boys with 49,XXXXY syndrome, 4 males with 48,XXYY syndrome and 3 girls with 48,XXXX syndrome. An interesting finding was the specific effect of these different sex-chromosome aneuploidies on the individual physical and psychological development.

In the evaluation of children and adults with different autosomal syndromes (Part IIb) we raised the question whether they presented a characteristic behavioural profile related to the chromosomal abnormality. We examined patients with trisomy 8 (mosaicism), ring chromosome 15 and the Prader-Willi syndrome. A distinct pattern of developmental abnormalities and a specific psychological profile was best illustrated by the study of 12 patients with Prader-Willi syndrome. They were all mildly to moderately mentally retarded with obvious behavioural problems, increasing with age.

The present results are the first of an ongoing project and call for further research. We are coming closer to understanding how the chromosomes affect the neurodevelopmental process that leads to behavior and

cognition. Early diagnosis in a mentally retarded child, and precise knowledge on what can be expected, offers the child and his family the best opportunities for their well-fare.

SAMENVATTING

In dit proefschrift worden de voornaamste onderzoeksgegevens betreffende psycho-diagnostische evaluaties en gedragsobservaties bij kinderen met specifieke chromosomale afwijkingen en klinisch genetisch herkenbare syndromen besproken.

Jongens met het fra(X) syndroom zijn de eerste groep patiënten die werden onderworpen aan een grondig psycho-diagnostisch onderzoek. De resultaten werden vergeleken met de gegevens van een controle groep van mentaal gehandicapten, op dezelfde wijze geëvalueerd en geobserveerd. De meerderheid van de door ons onderzocht fra(X) jongens zijn matig mentaal geretardeerd met een grote spreiding van IQ's. Een opmerkelijke vaststelling was de negatieve correlatie tussen leeftijd en het niveau van intellectueel functioneren. Aandachtszwakte en hyperactief gedrag kwamen twee maal meer voor bij fra(X) jongens dan bij de controle groep, en was het meest uitgesproken op voorschoolse leeftijd. Autistiform gedrag werd beschreven bij 30 % van de onderzochte fra(X) jongens. Deze onderzoeksgegevens bevestigen de stelling dat een duidelijk patroon van cognitieve ontwikkeling en gedragskarakteristieken fra(X) jongens op prepubertaire leeftijd beter typeren dan het klinisch spectrum.

In een tweede deel worden de onderzoeksresultaten beschreven bij kinderen met uitzonderlijke X- en Y-polysomieën. Jongens met het 49,XXXXY syndroom zijn licht tot ernstig mentaal geretardeerd en hebben geen opvallende gedrags- of emotionele problemen. Meisjes met het 48,XXXX syndroom vertonen een sterk gelijkaardig beeld. Daar tegenover presteren jongens met een 48,XXYY syndroom mentaal beter maar tonen ernstige persoonlijkheidsdysfuncties en gedragsproblemen.

Tenslotte werden 3 groepen patiënten onderzocht met verschillende autosomale syndromen. De vraag of ook hier een typisch psychologisch profiel kan beschreven worden kon het best beantwoord worden met de resultaten van de studie van de patiënten met het Prader-Willi syndroom. De meerderheid van hen is licht tot matig mentaal geretardeerd. Gedragsproblemen treden frequent op, en houden meestal verband met hun onverzadigbare eetlust. Vroege diagnose is dan ook van zeer groot belang voor hun fysisch en psychisch welzijn. Follow-up gegevens van meisjes met ring chromosoom 15 laten een ernstige groelachterstand zien met typisch gezicht, en een lichte mentale retardatie en goede sociale integratie.

Het onderzoek bij jongens met een partiële of volledige trisomie van chromosoom 8 illustreert enerzijds de opvallende gelijkenis van het

fenotype in beide condities, en anderzijds de verschillen qua cognitief functioneren en sociale aanpassing.

Dit geheel van onderzoeksgegevens bevestigt het belang van een vroege detectie en diagnosestelling bij een ontwikkelings-vertraagd kind. Hoe vroeger de juiste diagnose kan gesteld worden, hoe beter de ontwikkelingskansen voor het kind en zijn omgeving.