

## Neuropsychologie für Kinder

Eine Zeitschrift über normale und abnorme Entwicklung im Kindes- und Jugendalter

ISSN: (Print) (Online) Homepage der Zeitschrift: <https://www.tandfonline.com/loi/ncny20>

# Emotionale Reaktivität und Expressivität bei Kleinkindern mit Geschlechtschromosomen-Trisomien: Erkenntnisse aus psychophysiologischen und Beobachtungsdaten

Kimberly C. Kuiper, Hanna Swaab, Nicole Tartaglia, Lisa Cordeiro & Sophie van Rijn

**Um diesen Artikel zu zitieren:** Kimberly C. Kuiper, Hanna Swaab, Nicole Tartaglia, Lisa Cordeiro & Sophie van Rijn (2022): Emotionale Reaktivität und Expressivität bei Kleinkindern mit Geschlechtschromosomen-Trisomien: Erkenntnisse aus psychophysiologischen und Beobachtungsdaten, *Child Neuropsychology*, DOI: [10.1080/09297049.2022.2102161](https://doi.org/10.1080/09297049.2022.2102161)

**Link zu diesem Artikel:** <https://doi.org/10.1080/09297049.2022.2102161>



© 2022 Der/die Autor(en). Veröffentlicht von Informa UK Limited, handelnd als Taylor & Francis Group.



Online veröffentlicht: 25 Jul 2022.



Reichen Sie Ihren Artikel für diese



Zeitschrift ein



Artikelansichten: 229



Verwandte Artikel



anzeigen



Crossmark-



Daten anzeigen

Die vollständigen Zugangs- und Nutzungsbedingungen können unter <https://www.tandfonline.com/action/journalInformation?journalCode=ncny20> eingesehen werden.

## Emotionale Reaktivität und Expressivität bei Kleinkindern mit Geschlechtschromosomen-Trisomien: Erkenntnisse aus psychophysischen und Beobachtungsdaten

Kimberly C. Kuiper<sup>a,b</sup>, Hanna Swaaba<sup>b</sup>, Nicole Tartagliac<sup>d</sup>, Lisa Cordeiroc<sup>d</sup> und Sophie van Rijna<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Clinical Neurodevelopmental Sciences, Universität Leiden, Leiden, Niederlande; <sup>b</sup>Leiden Institute for Brain and Cognition, Leiden, Niederlande; <sup>c</sup>Extraordinary Kids Clinic, Developmental Pediatrics, Children's Hospital Colorado, Aurora, Colorado, USA; <sup>d</sup>Department of Pediatrics, University of Colorado School of Medicine, Aurora, Colorado, USA

### ABSTRACT

Obwohl geschlechtschromosomale Trisomien (SCT) bei Kindern weit verbreitet sind und mit einem erhöhten Risiko für neurologische Entwicklungsstörungen, einschließlich sozio-emotionaler Probleme, einhergehen, ist wenig über die zugrunde liegenden Mechanismen bekannt, die dieses Risiko bedingen könnten. Die Untersuchung der emotionalen Reaktivität und Expressivität von Kindern mit SCT in der frühen Kindheit könnte Abweichungen in der frühen emotionalen Entwicklung aufzeigen und möglicherweise als Risikomarker für die klinische Versorgung bei der Entwicklung von Interventionen dienen. Teilnehmer der aktuellen Studie waren 90 Kinder mit SCT und 97 bevölkerungsbasierte Kontrollpersonen im Alter von 1 bis 7 Jahren, die ein stressauslösendes Ereignis erlebten, bei dem physiologische (Herzfrequenz) und Beobachtungsdaten (Ausdruck negativer Emotionen) gesammelt wurden. Die Ergebnisse zeigten frühe Störungen im Emotionssystem von Kleinkindern mit SCT in Form einer abgestumpften, aber verlängerten emotionalen Reaktivität und einer reduzierten emotionalen Expressivität als Reaktion auf Stress. Darüber hinaus war die Konkordanz zwischen emotionaler Reaktivität (Erregungsreaktion) und Ausdrucksfähigkeit bei SCT im Vergleich zu Kontrollen signifikant geringer. In Anbetracht des bedeutenden Einflusses von Emotionen auf das adaptive Funktionieren im Alltag könnten Abweichungen bei der Verarbeitung von Emotionen ein wichtiger, zugrundeliegender Mechanismus sein, um die Heterogenität und Variabilität in den Entwicklungsergebnissen zu erklären, die häufig bei Personen mit SCT beobachtet werden (Berglund et al., 2019; Bojesen et al., 2003; Groth et al., 2013; Morris et al., 2008). Zu den chromosomalen Karyotypen gehören 47,XXY (Klinefelter-Syndrom) und 47,XYY (×YY-Syndrom) bei Männern und 47,XXX (Trisomie-X-Syndrom) bei Frauen. Die Untersuchung genetischer Erkrankungen wie SCT von der Schwangerschaft an bietet eine einzigartige Gelegenheit, eine potenziell gefährdete Entwicklung prospektiv zu untersuchen und frühe Mechanismen zu erkennen, die zu den (späteren) Ergebnissen im Leben beitragen können. Dies ist in der SCT-Population besonders wichtig, da diese Personen ein erhöhtes Risiko haben

### ARTIKELGESCHICHTE

Eingegangen am 13. April 2022  
Angenommen am 11. Juli 2022

### SCHLÜSSELWÖRTER

Emotionen; Klinefelter-Syndrom; Trisomie X; kindliche Entwicklung; kindliche Psychophysiologie

© 2022 Der/die Autor(en). Veröffentlicht von Informa UK Limited, handelnd als Taylor & Francis Group.

Dies ist ein Open-Access-Artikel, der unter den Bedingungen der Creative Commons Attribution-NonCommercial-NoDerivatives License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>) verbreitet wird, die die nicht-kommerzielle Wiederverwendung, Verbreitung und Vervielfältigung in jedem beliebigen M e d i u m erlaubt, sofern das Originalwerk ordnungsgemäß zitiert und in keiner Weise verändert, umgewandelt oder darauf aufgebaut wird.

für verschiedene (neuro)entwicklungsbedingte Schwierigkeiten, einschließlich Verhaltens-, Lern- und sozio-emotionaler Probleme (für eine Übersicht siehe Urbanus, van Rijn & Swaab, 2020). Bis heute ist ziemlich unbekannt, was diese erhöhten Risiken verursacht. Zur Erklärung dieser neurologischen Entwicklungsschwierigkeiten hat sich die Forschung in erster Linie auf den Bereich der Informationsverarbeitungsfähigkeiten konzentriert und bereits Schwierigkeiten bei der allgemeinen intellektuellen Leistungsfähigkeit (wenn auch am unteren Ende des typischen Spektrums), der sozialen Kognition, den exekutiven Funktionen und der Sprache festgestellt (für einen Überblick zu diesem Thema siehe van Rijn, 2019). Ebenso wichtig sind die Wahrnehmung und das Verständnis von Emotionen, da diese auch für unser tägliches Funktionieren entscheidend sind. Die Untersuchung von Emotionen bei SGT ist relevant: Zahlreiche Studien haben gezeigt, dass Personen mit SGT in ihrer emotionalen Entwicklung anfällig sind und häufig Schwierigkeiten in diesem Bereich aufweisen, einschließlich emotionaler Ausbrüche (Visoosak & Graham, 2009), affektiver Probleme (Urbanus et al., 2020) und depressiver Symptome (Tartaglia et al., 2010). Auch vermehrte Symptome psychiatrischer Störungen, die mit emotionalen Schwierigkeiten verbunden sind, wie Autismus-Spektrum-Störungen (ASD), sind in der SGT-Population nicht ungewöhnlich (Ross et al., 2012; van Rijn et al., 2014). Da die meisten bisherigen Studien ältere Kinder und Erwachsene und meist mit einem 47,XXY-Karyotyp untersucht haben, sind die Informationen über die frühe emotionale Entwicklung bei Kleinkindern (vor dem Alter von 8 Jahren) über alle drei Karyotypen hinweg begrenzt. Es ist jedoch notwendig, frühe Risikomarker zu identifizieren, die das erhöhte Risiko für Psychopathologie erklären helfen und möglicherweise die klinische Versorgung bei der Entwicklung von frühen und präventiven Interventionen zur Unterstützung der Gesamtentwicklung dieser Kinder leiten. Die aktuelle Studie soll diesen Bedarf an Wissen decken.

Wichtig bei der Untersuchung von Emotionen ist, dass sie als vielschichtig angesehen werden und Ganzkörperprozesse wie physiologische und verhaltensbezogene Reaktionen umfassen (2013). Emotionen beinhalten Interaktionen zwischen Person und Situation, die Aufmerksamkeit erzwingen und koordinierte, aber flexible Reaktionen hervorrufen, die wiederum die laufende Interaktion verändern (2013). Emotionen haben also eine Signalfunktion, indem sie Ereignisse als relevant oder irrelevant für ein Individuum hervorheben und dabei helfen, zu erkennen, welche Situationen Aufmerksamkeit erregen (und welche nicht). Um die Signalfunktion von Emotionen zu quantifizieren, kann die *emotionale Reaktivität* (auch affektive Erregung genannt) bewertet werden, die die anfängliche Erregungsreaktion auf auf physiologischer Ebene darstellt (Gross, 2013). Nachdem Situationen als relevant signalisiert werden, aktivieren selbstregulierende Prozesse das autonome Nervensystem (Sapolsky, 2004), einschließlich des sympathischen Nervensystems (SNS), das eine erhöhte Atemfrequenz und Herzfrequenz stimuliert und den Körper sowohl physiologisch als auch verhaltensmäßig auf eine Handlung vorbereitet (Porges & Furman, 2011). Zur Veranschaulichung: Wenn eine Person in Gefahr ist, muss sie ihre Aufmerksamkeit schnell auf die gefährliche Situation richten (d. h. das Ereignis als relevant signalisieren), was wiederum physiologische Veränderungen, einschließlich einer Beschleunigung der Herzfrequenz, aktiviert, die eine Kampf- oder Fluchtreaktion ermöglichen. Der Zusammenhang mit funktionalen psychologischen Ergebnissen im Alltag der Kindheit ist offensichtlich: eine ausreichende emotionale Reaktivität (im Sinne der SNS-Aktivität) in herausfordernden Situationen steht in Zusammenhang mit einer größeren Selbstberuhigung, einer besseren Aufmerksamkeitskontrolle und einer größeren Fähigkeit zu sozialem Engagement (Blair & Peters, 2003; Calkins & Keane, 2004; Calkins et al., 2002).

Andererseits wurde eine unzureichende emotionale Reaktivität sowohl mit externalisierenden als auch internalisierenden Verhaltensproblemen in der Kindheit in Verbindung gebracht (Beauchaine, 2001; Boyce et al., 2001). In der SCT-Population haben Studien zu Emotionen in erster Linie Verhaltensmessungen und Fragebogendaten umfasst, und nur zwei weitere Studien haben bisher direkte psychophysiologische Indizes der emotionalen Reaktivität untersucht und ebenfalls widersprüchliche Ergebnisse erbracht: die erste, die eine erhöhte affektive

Erregung als Reaktion auf das Betrachten von Emotionen auslösenden visuellen Bildern (van Rijn et al., 2014) und die zweite, die eine abgestumpfte affektive Erregungsreaktion auf soziale Stimuli bei kleinen Kindern mit SCT feststellte (Urbanus et al., in Prüfung); dies unterstreicht die Bedeutung weiterer Untersuchungen emotionaler Prozesse bei SCT.

Die emotionale Reaktivität, die auf die Wahrnehmung und Bewertung von Emotionen folgt, spielt eine Schlüsselrolle für das psychosoziale Funktionieren. Indem sie die Anforderungen der Umwelt signalisiert, ermöglicht emotionale Reaktivität die Koordination von Verhaltensreaktionen, die wiederum adaptives Verhalten erleichtern (Gross, 2013). Als Verhaltensreaktion erfüllt der *Ausdruck von Emotionen* eine wichtige soziale und kommunikative Funktion (Greenberg, 2004), da die Darstellung von (Gesichts-)Emotionen bei anderen ein Verhalten auslösen kann, das wiederum die laufende Interaktion beeinflusst. Beispielsweise kann das Zeigen von Angst andere dazu veranlassen, sich um Hilfe zu bemühen, während das Zeigen von Wut anderen signalisieren kann, dass sie ausweichen und sich zurückziehen (Marsh et al., 2005). Bei jungen Kindern wurde die Häufigkeit und Intensität des emotionalen Ausdrucks mit der Qualität der sozialen Beziehungen (Diaz et al., 2017; Eisenberg et al., 1993) und dem Gefühl der sozialen Kompetenz des Kindes in Verbindung gebracht (Waiden & Field, 1990). Individuelle Unterschiede in der Expression negativer Emotionen wurden auch mit externalisierendem Problemverhalten bei Kindern mit typischer Entwicklung in Verbindung gebracht (Eisenberg et al., 2001), was unterstreicht, dass die Menge und Intensität der Emotionsexpressivität unterschiedliche Auswirkungen auf die Interaktionen zwischen Person und Situation haben kann. Bisherige Studien zur emotionalen Expressivität bei Personen mit SGT untersuchten in der Regel die Verhaltensfolgen unangemessenen emotionalen Ausdrucks, wie z. B. emotionale Ausbrüche (van Rijn & Swaab, 2020; Visootsak & Graham, 2009), anstatt den Ausdruck von Emotionen als Hauptaugenmerk der Studie zu untersuchen. Selbst wenn Studien die emotionale Expressivität untersuchten, geschah dies in der Regel anhand von Selbstauskünften. Die vorliegende Studie ist eine der ersten Beobachtungsstudien zur emotionalen Ausdrucksfähigkeit bei Kindern mit SCT.

Für ein angemessenes psychosoziales Funktionieren ist ein übereinstimmendes System zur Abstimmung der emotionalen internen und externen Prozessen ist entscheidend. Wenn die offene Darstellung von Emotionen mit der inneren Erregungsreaktion übereinstimmt (z. B. *emotionale Konkordanz*), informiert sie die Umwelt über den inneren Zustand des Kindes, was es anderen ermöglicht, angemessen auf die Bedürfnisse des Kindes zu reagieren (Robinson et al., 1997). Diskordanz kann jedoch das Engagement der Umwelt erheblich behindern und andere über den tatsächlichen inneren Zustand verwirren (Mauss et al., 2011). Tatsächlich entscheiden Betreuungspersonen und andere Sozialpartner, ob sie sich auf das Kind einlassen oder sich aus der Interaktion zurückziehen, nachdem das Kind seine Emotionen und sein Verhalten gezeigt hat (Denham, 1998). Somit sind der Ausdruck von Emotionen und die Übereinstimmung mit der physiologischen Erregungsreaktion wichtig für das adaptive soziale und kommunikative Funktionieren. Die Konkordanz zwischen diesen beiden emotionalen Konstrukten wurde bei Personen mit SCT noch nicht untersucht.

Soweit wir wissen, ist diese Studie die erste, die diese Komponenten der emotionalen Entwicklung bei jungen Menschen mit SCT untersucht. Die Untersuchung von Kindern in diesem jungen Alter (vor dem 7. Lebensjahr) kann einen Einblick in die frühe "gefährdete" Entwicklung geben. Es ist nicht überraschend, dass ein gut abgestimmtes

Emotionssystem und emotionale Managementfähigkeiten wichtige Meilensteine für das soziale und kognitive Funktionieren sind, deren Grundlagen in den frühesten Lebensjahren gelegt werden (Gross, 2013). Wir gehen davon aus, dass Unterschiede in der emotionalen Entwicklung, d.h. Über- oder Untererregung oder eine uneinheitliche Darstellung von Emotionen, bei Kindern mit SGT bereits in der frühen Kindheit auftreten und möglicherweise den Grundstein für andere Entwicklungsschwierigkeiten legen könnten. Insgesamt zielt die aktuelle Studie darauf ab, die frühe emotionale Entwicklung von Kleinkindern mit einem zusätzlichen X- oder Y-Chromosom zu untersuchen, und zwar im Hinblick auf die emotionale



Reaktivität und Emotionsausdruck sowie deren Übereinstimmung unter Verwendung einer standardisierten Verhaltensbeurteilung eines belastenden Ereignisses. Der Schlüssel zu dieser Studie ist die Verwendung direkter, objektiver und sensibler Messungen des Emotionssystems in Form von physiologischen (Herzfrequenz) und Beobachtungsdaten in einer großen Stichprobe von jungen und überwiegend pränatal diagnostizierten Kindern mit einem zusätzlichen X- oder Y-Chromosom. Da viele frühere Studien mit SGT Teilnehmer mit postnataler Diagnose einschlossen, umfasst diese Studie ein breiteres Spektrum an phänotypischen Merkmalen. Wir untersuchen diese Konstrukte des Emotionssystems während eines stressauslösenden Ereignisses, im Gegensatz zu einem Ruhezustand, denn es sind genau die Situationen, die potenziell "bedrohlich" sind, die das Emotionssystem anregen, um schnelle und adaptive Reaktionen zu ermöglichen.

## Materialien und Methoden

### Teilnehmer

Die aktuelle Studie ist Teil einer größeren internationalen Studie (der TRIXY Early Childhood Study, die an der Universität Leiden in den Niederlanden angesiedelt ist und Forschungsstandorte in den Niederlanden und Colorado in den Vereinigten Staaten von Amerika [USA] umfasst). Die TRIXY Early Childhood Study untersucht die soziale, emotionale und verhaltensbezogene Entwicklung von Kleinkindern mit einer Trisomie der X/Y-Chromosomen (TRIXY). In die aktuelle Studie wurden Kinder im Alter von 1 Jahr bis einschließlich 7 Jahren (bei Studienbeginn) aufgenommen. Die Kinder mit SCT wurden an zwei Standorten rekrutiert: Das Center of Expertise for Trisomy of the X and Y chromosomes (TRIXY) in den Niederlanden, das Kinder aus den niederländischsprachigen Ländern in Westeuropa rekrutierte ( $n = 42$ ), und die eXtraordinary Kids Clinic in Developmental Pediatrics am Children's Hospital Colorado (CHCO), die Kinder aus den gesamten Vereinigten Staaten von Amerika (USA,  $n = 48$ ) rekrutierte. Primäre Bezugspersonen von Kindern mit SCT wurden mit Hilfe von klinischen Genetikabteilungen, Kinderärzten und nationalen Interessenvertretungs- oder Selbsthilfegruppen für (Eltern von) Individuen mit SCT mit Rekrutierungsflyern und Postings im Internet und in sozialen Medien kontaktiert. Die Rekrutierungsstrategien für die SCT-Gruppe führten zu drei Einbeziehungspfaden (siehe [Tabelle 1](#)): a) "Informationssuchende Eltern", b) "aktive prospektive Nachverfolgung" und c)

**Tabelle 1.** Demografische Merkmale der Gruppe mit Geschlechtschromosomen-Trisomien (SCT) und der Kontrollgruppe.

	SCT $n = 90$	Kontrolliert $n = 97$	Unterschiede zwischen den Gruppen
Alter in Jahren - $M$ ( $SD$ )	3.74 (.20)	3.62 (.17)	$t(185) = .496, p = .621$
Geschlecht	$M = 60, F = 30$	$M = 43, F = 54$	$X^2(1) = 9,414, p < .01$
Globale intellektuelle Leistungsfähigkeit - $M$ ( $SD$ )	96.63 (18.14)	106.27 (14.32)	$t(181) = > -4,009, p < 0,001$
Bereich	59 - 138	72 - 140	
Bildungsstand der Eltern - Median (Spanne)	6 (3.5-7)	6 (2 bis 7)	$p = .637$
Anwerbsstrategie - $n$ (%)			
Informationssuchende Eltern	43 (47.8%)		
Prospektive Weiterverfolgung	28 (31.1%)		

für Kinder im Alter von 1;0 bis 2;0 Jahren wurde der Cognitive Composite Score aus dem Bayley-3 (Bayley, 2006) als globale intellektuelle Leistungsfähigkeit verwendet; für Kinder im Alter von 3;0 bis 7;11 Jahren wurde der geschätzte Full Scale IQ-Score aus der Kurzversion des WPPSI-III (Wechsler, 2002) als globale intellektuelle Leistungsfähigkeit verwendet. Beide Werte haben einen Mittelwert von 100 und eine Standardabweichung von 15.

'klinisch überwiesene Fälle'. Die Kinder der Kontrollgruppe wurden aus Kindertagesstätten, öffentlichen Einrichtungen und Grundschulen im westlichen Teil der Niederlande rekrutiert. Einschlusskriterien für alle Teilnehmer waren, dass Eltern und/oder Kinder Niederländisch oder Englisch sprachen und die Kinder keine früheren Kopfverletzungen, starke Hör- oder Sehstörungen und/oder Farbenblindheit hatten.

An dieser Studie nahmen 90 Kinder mit SCT und 97 altersgleiche bevölkerungsbasierte Kontrollen teil (Tabelle 1). Die SCT-Gruppe bestand aus 30 Mädchen mit 47,XXX, 45 Jungen mit 47,XXY und 15 Jungen mit 47,XY. Was den Zeitpunkt der SCT-Diagnose betrifft, so wurde bei 60 Kindern (66,7 %) eine pränatale Diagnose gestellt (d. h. aufgrund eines [routinemäßigen] pränatalen Screenings, abnormaler Ultraschallbefunde oder fortgeschrittenen mütterlichen Alters) und bei 30 Kindern (33,3 %) eine postnatale Diagnose (d. h. aufgrund von Entwicklungsverzögerungen, körperlichen und/oder Wachstumsproblemen oder medizinischen Bedenken). Die Ergebnisse der Gentests wurden überprüft, um die Geschlechtschromosomen-Trisomie in mindestens 80 % der Zellen zu bestätigen. Die Kinder der Kontrollgruppe wurden aufgrund ethischer Erwägungen bei Blutuntersuchungen nicht genetisch untersucht. Sie wurden als repräsentative Stichprobe der Allgemeinbevölkerung betrachtet. Da die Prävalenz von SCT bei 1:1000 liegt, haben wir das mögliche Risiko, ein Kind mit nicht diagnostiziertem SCT in unserer Kontrollgruppe zu haben, als minimal und akzeptabel eingestuft.

### **Hintergrundinformationen der Teilnehmer**

Die globale intellektuelle Leistungsfähigkeit (GIF) wurde bei Kindern im Alter von 1 bis 2 Jahren mit den Bayley Scales of Infant and Toddler Development ( $N_{\text{SCT}} = 27$ ,  $N_{\text{control}} = 31$ , Bayley, 2006) und bei Kindern im Alter von 3 Jahren oder älter mit der Kurzversion der Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence third edition ( $N_{\text{SCT}} = 61$ ;  $N_{\text{control}} = 64$ ; WPPSI; Wechsler, 2002) bewertet. Für vier Kinder in der SGT-Gruppe fehlten die GIF-Werte. Es gab einen signifikanten Unterschied in den durchschnittlichen Intelligenzwerten zwischen der SGT- und der Kontrollgruppe,  $t(181) = -4,009$ ,  $p < .001$ ,  $d = .6$ . Obwohl beide Gruppen im Durchschnitt innerhalb des Durchschnittsbereichs lagen, erzielte die SGT-Gruppe niedrigere Werte ( $M = 96,63$ ,  $SD = 18,14$ ) als die Kontrollgruppe ( $M = 106,27$ ,  $SD = 14,32$ ). Zweitens wurde das elterliche Bildungsniveau nach den Hollingshead-Kriterien bewertet und reichte von Kategorie 1 (keine formale Bildung) bis 7 (graduierte Berufsausbildung) (Hollingshead, 1975). Wenn das Kind von zwei Elternteilen aufgezogen wurde (95 %), wurde das Bildungsniveau beider Elternteile gemittelt. Der mittlere Bildungsgrad der Eltern war in der SGT- und der Kontrollgruppe gleich (6) ( $p = .637$ ).

### **Ethik und Verfahren der Bewertung**

Diese Studie wurde von der Ethikkommission des Medizinischen Zentrums der Universität Leiden, Leiden, Niederlande, und dem Colorado Multiple Institutional Review Board (COMIRB) in den USA genehmigt. Forscher der Universität Leiden waren für das Projekt und das Datenmanagement verantwortlich (d. h. Schulung und Überwachung der Forscher, Verarbeitung und Auswertung der Daten). Die Hauptbezugspersonen aller teilnehmenden Kinder hatten eine schriftliche Einverständniserklärung unterschrieben. Vor dem Labor- oder Hausbesuch wurden die Teilnehmer explizit mit einer visuellen Informationsbroschüre und einem Kopiersatz der Elektroden für die physiologische Beurteilung vorbereitet. Die Untersuchungen

fanden in einem ruhigen, reizarmen Raum entweder an der Universität oder bei der Familie zu Hause statt, wobei schriftliche Protokolle, in denen alle Verfahren detailliert beschrieben wurden, und mündliche Anweisungen zur Standardisierung der Bewertungen verwendet wurden. Die Kinder bekamen Zeit, sich mit den

vor und nach dem Anbringen der Elektroden ein altersgerechtes Spiel spielten, während sie in einem Auto saßen, das eine stabile und gerahmte Position für physiologische Messungen einnahm.

## **Maßnahmen**

### **Physiologische Erregung**

Zwei Elektroden wurden oben in der Mitte des Brustkorbs (10 Zentimeter unterhalb der suprasternalen Kerbe) und unten links an den Rippen (10 Zentimeter über dem unteren Ende des Brustkorbs) angebracht. Die Herzfrequenz wurde während der Grundlinie und des unvorhersehbaren Spielzeugparadigmas kontinuierlich mit AcqKnowledge (Version 5.0.2, BIOPAC Systems Inc.) aufgezeichnet. Die Aufzeichnung erfolgte über einen Elektrokardiogramm-Verstärker (ECG100C) und ein BIOPAC-Datenerfassungssystem (MP150 Windows) mit einer Abtastrate von 1.000 Hz. In AcqKnowledge wurden zur Stabilisierung des EKG-Signals ein 0,5 Hz Hochpassfilter und ein 50 Hz Kerbfilter eingesetzt. Die aufgezeichneten physiologischen Daten wurden durch Inspektion der erkannten R-Peaks in der PhysioData Toolbox Version 0.5.0 (Sjak-Shie, 2020) weiterverarbeitet. Bewegungsartefakte wurden visuell identifiziert und aus den Daten ausgeschlossen. Die Herzfrequenzdaten (Schläge pro Minute: BPM) wurden in 30-Sekunden-Epochen in Übereinstimmung mit den Verhaltensdaten zusammengefasst.

### **Basislinie**

Zur Messung der Ausgangssituation sahen sich die Kinder ein dreiminütiges Video eines Aquariums an, das sich als geeignetes Maß für den Ruhezustand erwiesen hat (Piferi et al., 2000). Die Herzfrequenz (in BPM) im Verlauf des Videos wurde in Epochen von jeweils 30 Sekunden analysiert und die Epoche, in der die Kinder die niedrigste Herzfrequenz hatten, wurde als Ruhezustand identifiziert. Dies geschah auf Gruppenebene, für die Kontrollgruppe und die SGT-Gruppe getrennt.

### **Emotionaler Stress während eines belastenden Ereignisses**

Die standardisierte Unpredictable Mechanical Toy Task aus der Laboratory Temperament Assessment Battery (Lab-TAB; Goldsmith et al., 1999) wurde als stressiges Ereignis ausgewählt, um allgemeinen emotionalen Stress auszulösen. Sie enthält Elemente von nicht-sozialer Neuheit und Aufdringlichkeit, wobei das Spielzeug (d.h. der Stressor) in diesem Kontext relativ unausweichlich ist. Für die aktuelle Studie wurde ein ferngesteuerter Roboter als belastender Stimulus gewählt, der auch in anderen Studien mit klinischen Gruppen zur Untersuchung der emotionalen Verarbeitung verwendet wurde (z. B. bei ASD: Zantinge et al. (2018), bei affektiven Störungen: Savory et al. (2020)). Der Ablauf der Aufgabe wurde gemäß dem Lab-TAB-Handbuch durchgeführt. Die Betreuerinnen und Betreuer wurden angewiesen, im Raum außer Sichtweite zu sitzen, Fragebögen auszufüllen oder Zeitschriften zu lesen und sich so unbeteiligt wie möglich zu verhalten und ein neutrales Gesicht zu zeigen. Ein Versuchsleiter betrat den Raum in einem weißen Laborkittel und mit einer Schutzbrille und platzierte einen (für das Kind neuen) Roboter in 1,5 m Entfernung vom Kind. Der Roboter näherte sich dreimal für jeweils 30 Sekunden, indem er zunächst auf das Kind zuging und 15 Zentimeter vor dem Kind stehen blieb, wobei er seine Arme bewegte und Geräusche von sich gab. Dann ging der Roboter zurück und hielt 5 Sekunden lang inne, bevor er sich wieder vorwärts bewegte, wobei er diese Sequenz insgesamt dreimal wiederholte (d. h. Stressphase). Während der gesamten Aufgabe machte der

Versuchsleiter keine

keinen Blickkontakt herzustellen oder mit dem Kind zu kommunizieren. Nach der Stressphase verließ der Versuchsleiter mit dem Roboter den Raum, und die Betreuungsperson wurde angewiesen, sich mit dem Kind zusammenzusetzen und gemeinsam ein animiertes Video von 2 Minuten Dauer anzuschauen (d. h. die Erholungsphase). Während der Erholungsphase durften die Betreuungspersonen ihr Kind bei Bedarf beruhigen und trösten, aber das Kind blieb für die restliche Zeit des Videos im Autositz, um die Stabilität bei der Beurteilung der physiologischen Erholung zu gewährleisten. Das gesamte Verfahren wurde aus zwei Blickwinkeln gefilmt.

Falls die Betreuer das Experiment als zu stressig für ihr Kind empfanden, durften sie das Experiment abbrechen und zur Erholungsphase übergehen. Zweiundzwanzig Prozent der Eltern (24 SCT, 18 Kontrollen) baten um einen vorzeitigen Abbruch. Insgesamt 145 Kinder schlossen das Experiment vollständig ab, davon 66 Kinder mit SGT und 79 Kontrollkinder. Die Kinder, die das Experiment nicht abschlossen, waren signifikant jünger ( $M = 2,92$ ,  $SD = 1,52$ ) als die Kinder, die das Experiment beendeten ( $M = 3,90$ ,  $SD = 1,78$ ), aber es gab keine anderen signifikanten Gruppenunterschiede, z. B. in Bezug auf die Forschungsgruppe ( $\chi^2(1) = 1,763$ ,  $p = .184$ ) oder das Geschlecht ( $\chi^2(1) = .160$ ,  $p = .690$ ).

Um die Reaktivität und Erholung des physiologischen Systems zu analysieren, wurden vier Momente aus der Spielzeugaufgabe für die Analyse ausgewählt: 1) anfänglicher Stress (die ersten 30 Sekunden der Stressphase), 2) verlängerter Stress (die letzten 30 Sekunden der Stressphase), 3) anfängliche Erholung (die ersten 30 Sekunden der 120-sekündigen Erholungsphase) und 4) verlängerte Erholung (der 30-sekündige Zeitraum zwischen 60 und 90 Sekunden der 120-sekündigen Erholungsphase).

### ***Kodierung des emotionalen Ausdrucks durch Beobachtung***

Videos der unvorhersehbaren mechanischen Spielzeugaufgabe wurden anschließend in 10-s-Epochen (bei eingeschaltetem Ton) für den emotionalen Ausdruck kodiert, wobei die Kodierungsanweisungen aus dem Lab-TAB-Handbuch (Goldsmith et al., 1999) und die Gesichts- und Körperindikatoren der drei Grundemotionen (Angst, Traurigkeit und Wut), wie im Facial Action Coding System (FACS; Ekman und Friesen (1976)) beschrieben, befolgt wurden. Die Spitzenintensität der Emotionen wurde innerhalb jeder 10-Sekunden-Epoche kodiert, um den Ausbruch von Gesichts- und Körperausdruck während dieser Intervalle zu erfassen. Gesichts- und Körperindikatoren der drei Emotionen wurden auf einer 4-Punkte-Skala (0-3) bewertet: neutral (0 - kein Anzeichen einer Gesichts- oder Körperemotion), leicht (1 - ein beobachtbares Gesichts- oder Körperzeichen), mittel (2 - zwei beobachtbare Zeichen) und schwer (3 - mehr Zeichen). Die Punktzahlen wurden über die verfügbaren Epochen pro Teilnehmer gemittelt. Ein zusammengesetzter Wert für negative Emotionalität wurde berechnet, indem diese Durchschnittswerte addiert wurden. Die Inter-Rater-Reliabilität (IRR) wurde mit Hilfe eines gemischten Zwei-Wege-Korrelationsmodells mit absoluter Übereinstimmung innerhalb der Klasse bewertet (Hallgren, 2012). Die IRR war für den emotionalen Ausdruck erheblich (Intraklassen-Korrelationskoeffizient (ICC) = 0,81,  $p < .001$ ). Vier geschulte unabhängige Codierer bewerteten die aufgezeichneten Videos, von denen 25 % doppelt codiert wurden. Die IRR wurde in regelmäßigen Konsenssitzen kontinuierlich überwacht. Unstimmigkeiten wurden innerhalb des Teams diskutiert, um eine endgültige Konsensbewertung zu erhalten. Notrufe, wie im Lab-TAB-Handbuch beschrieben, wurden nicht in die Analysen einbezogen, da sich unsere Studie auf den visuell beobachtbaren Ausdruck von Emotionen konzentrierte.

## Analyse der Daten

Aufgrund fehlender Daten variierte die Anzahl der Teilnehmer in den verschiedenen Analysen. Zu den Gründen für fehlende Daten zählten ausschließlich technische Schwierigkeiten, wie z. B. Hardware- oder Speicherfehler oder eine blockierte Kameraansicht. Für die physiologischen Daten und die Beobachtungsdaten zusammengenommen fehlten die Daten von 12 Kindern mit SCT und 9 Kindern mit TD. Die Analysen wurden durchgeführt, indem Teilnehmer mit fehlenden Werten Analyse für Analyse ausgeschlossen wurden. Nach der Überprüfung auf Ausreißer und der Normalitätsprüfung aller Daten wurden keine Kinder ausgeschlossen.

Zunächst wurden die Ausgangswerte der Herzfrequenz (BPM) zwischen den Kontrollen und der SGT-Gruppe mit einem *t-Test* für unabhängige Stichproben analysiert, sowie Vergleiche innerhalb der Gruppe zwischen den verschiedenen Karyotypen (ANOVA). Anschließend wurde eine GLM-Analyse mit wiederholten Messungen mit dem Faktor zwischen den Probanden (SGT, Kontrollen) und dem Faktor innerhalb der Probanden (anfänglicher Stress, anhaltender Stress, anfängliche Erholung und erweiterte Erholung) durchgeführt. Die Herzfrequenzdaten während des Stressereignisses wurden um die Ausgangsherzfrequenz korrigiert. Zur weiteren Analyse des Herzfrequenzmusters im Zeitverlauf und möglicher Gruppenunterschiede wurden gepaarte *t-Tests* für jede Forschungsgruppe separat durchgeführt. Anschließend wurde der emotionale Ausdruck mit einer GLM-Analyse mit wiederholten Messungen mit dem Between-Subject-Faktor Gruppe (SGT, Kontrollen) und dem Within-Subjects-Faktor Aufgabe (anfänglicher Stress, anhaltender Stress) untersucht. Zur Untersuchung der Konkordanz zwischen Ausdruck und Erregungsreaktion (Pearson) wurden außerdem Korrelationsanalysen zwischen der Erregungsreaktion von der anfänglichen bis zur verlängerten Stressphase und dem gesamten emotionalen Ausdruck getrennt für beide Gruppen durchgeführt. Wenn die vorgenannten Analysen signifikante Gruppenunterschiede ergaben, war von zweitrangigem Interesse für die Studie, ob diese Gruppeneffekte vom Alter abhängig waren. Der moderierende Effekt des Alters wurde mithilfe von PROCESS, einem Bootstrapping-Verfahren mit nichtparametrischem Resampling, untersucht (Hayes, 2012). Die Bootstrapping-Analyse mit 5000 Wiederholungsstichproben wurde durchgeführt, um mit dem von Hayes (2012) entwickelten SPSS-Makro auf einen signifikanten moderierenden Effekt zu testen. Die Ergebnisvariablen und die Moderationsvariable (d. h. das Alter des Kindes) wurden zentriert. In dieser Analyse ist der Moderationseffekt signifikant, wenn das 95%ige verzerrungskorrigierte Konfidenzintervall für den Moderationseffekt nicht Null einschließt. Schließlich wurden zusätzliche MANOVAs durchgeführt, um die Qualität der Daten und ihre Repräsentativität auf der Grundlage einer Reihe von wichtigen Hintergrundvariablen (Karyotyp, Rekrutierungsstrategie, Rekrutierungsort) zu untersuchen. Das Signifikanzniveau wurde auf  $p = .05$  festgelegt. Für alle signifikanten Effekte wurde die Effektgröße mit Cohen's *d* angegeben (.2 = kleiner Effekt; .5 = mittlerer Effekt; .8 = starker Effekt, Cohen, 1977).

## Ergebnisse

### *Psychophysiologische Erregung während der Baseline*

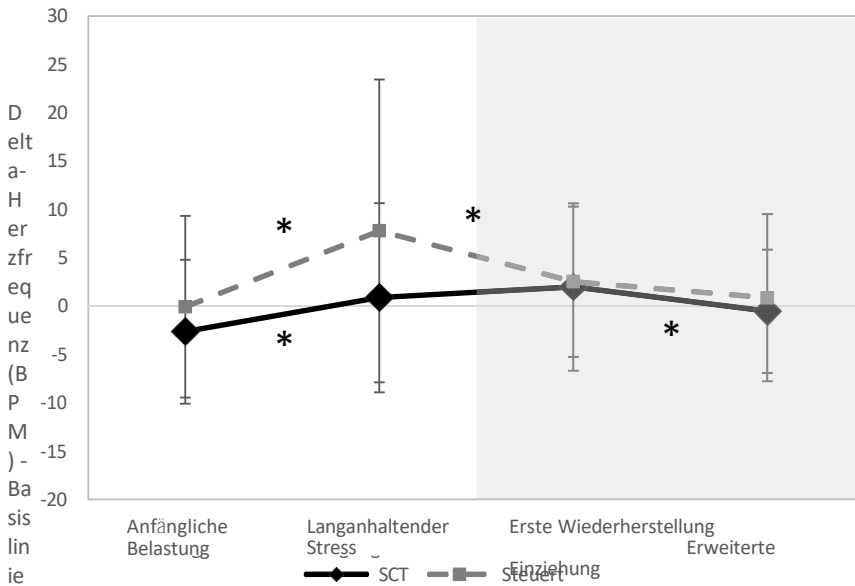
Die Ausgangswerte der Herzfrequenz unterschieden sich nicht zwischen Kindern mit SCT ( $M = 103,06$ ,  $SD = 17,52$ ) und Kontrollen ( $M = 100,94$ ,  $SD = 13,90$ ) ( $t(112) = .761$ ,  $p = .448$ ). Es gab auch



keine signifikanten Unterschiede zwischen den drei verschiedenen Karyotypen in der SGT-Gruppe ( $F(2,76) = 2,702$ ,  $p = .074$ ): Die mittlere Ausgangsherzfrequenz betrug 96,83 ( $SD = 16,50$ ) für Jungen mit 47,XYY, 108,97 ( $SD = 16,59$ ) für Jungen mit 47,XXY und 101,84 ( $SD = 18,34$ ) für Mädchen mit 47,XXX.

**Psychophysiologische Erregung als Reaktion auf ein stressiges Ereignis**

Die GLM-Analyse mit wiederholten Messungen ergab einen signifikanten Haupteffekt der Aufgabe ( $F(3,129) = 23.436, p < .001, \eta^2 = .353$ ), einen signifikanten Effekt der Gruppe ( $F(1,131) = 4.643, p < .05, \eta^2 = .034$ ) und einen signifikanten Interaktionseffekt Aufgabe \* Gruppe ( $F(3,129) = 3.183, p < .05, \eta^2 = .069$ ). Mit anderen Worten, die physiologische Erregung änderte sich als Reaktion auf ein belastendes Ereignis, aber dieses Muster unterschied sich zwischen Kindern mit SGT und Kontrollpersonen (siehe **Abbildung 1**). Der Vergleich innerhalb der Gruppe zeigte ein unterschiedliches Reaktivitäts- und Erholungsmuster zwischen Kindern mit SGT und Kontrollpersonen (siehe **Tabelle 2**). Wenn sie mit einem unerwarteten Stressor konfrontiert wurden, zeigten Kinder mit SCT im Vergleich zu den Kontrollen eine schwächere Erregungsreaktion (was auf eine abgestumpfte Reaktion hindeutet) und ihre Erholung dauerte länger als bei den Kontrollen, die eine sofortige erste Erholungsreaktion zeigten.



**Abbildung 1.** Physiologische Reaktivität und Erholungsmuster bei der Gruppe mit Geschlechtschromosomen-Trisomien (SCT) und der Kontrollgruppe während eines belastenden Ereignisses. Ein Sternchen zwischen zwei Pfeilen weist auf einen signifikanten Mittelwertunterschied ( $p < .05$ ) zwischen zwei Zeitpunkten hin (Ergebnisse siehe **Tabelle 2**). Der weiße Bereich in der Grafik steht für die "Stress"-Phase der Spielzeugaufgabe, der graue Bereich für die Erholungsphase.

**Tabelle 2.** Erhöhungen der Erregung (Herzfrequenz) innerhalb der Gruppe als Reaktion auf ein stressiges Ereignis.

	SCT	Steuert
Anfängliche Belastung zu verlängerter Belastungst	(72) = $> -5.966, p < .001, d = .7$	(60) = $> -3.996, p < .001, d = .5t$
Erholung	(60) = $> -1.064, p = .292t$	(72) = $3.142, p < .01, d = .4$
Anfängliche Erholung bis erweiterte Erholungst	(72) = $1.939, p = .056$	(60) = $2.686, p < .01, d = .4t$

Effektgrößen angegeben in Cohen's *d*. Abkürzungen: SCT: Geschlechtschromosomale Trisomien.

### Die Rolle des Alters bei der psychophysiologischen Erregung

Um zu untersuchen, ob die Schwachstellen in der physiologischen Reaktivität und Erholung bei Kindern mit SGT über alle Altersstufen hinweg vorhanden waren, wurden verzerrungskorrigierte Bootstrapping-Analysen (PROCESS) für die Stresserregungsreaktion (von anfänglichem bis zu anhaltendem Stress) und die Erregungsreaktion (von anhaltendem Stress bis zu längerer Erholung) durchgeführt. Es wurde kein signifikanter Moderationseffekt des Alters des Kindes gefunden, weder für die Stressreaktion ( $b = -.07$ ,  $SE = .92$ ,  $t = -.07$ ,  $p = .940$ , 95% Konfidenzintervall =  $> -1.88$ ,  $1.75$ ) noch für die Erholungsreaktion ( $b = 1.14$ ,  $SE = 1.16$ ,  $t = .98$ ,  $p = .328$ , 95% Konfidenzintervall =  $> -1.15$ ,  $3.43$ ).

### Emotionaler Ausdruck als Reaktion auf ein belastendes Ereignis

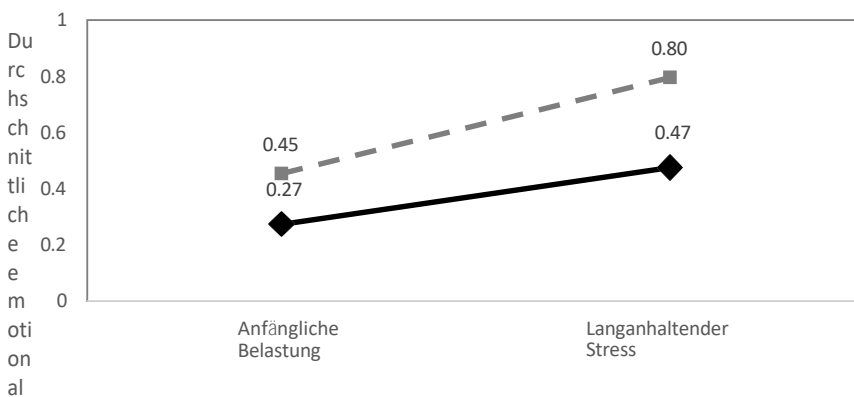
Eine GLM-Analyse mit wiederholten Messungen ergab einen signifikanten Haupteffekt der Aufgabe ( $F(1, 138) = 14.802$ ,  $p < .001$ ,  $\eta^2 = .097$ ) und einen signifikanten Effekt der Gruppe ( $F(1,138) = 4.591$ ,  $p < .05$ ,  $\eta^2 = .032$ ). Der Interaktionseffekt Aufgabe \* Gruppe war nicht signifikant ( $F(1,138) = .929$ ,  $p = .337$ ). Bei den Kontrollpersonen war ein signifikanter Anstieg der emotionalen Expressivität von der anfänglichen bis zur verlängerten Stressphase der Aufgabe festzustellen (siehe auch [Abbildung 2](#)). Dies war auch bei den Kindern mit SGT der Fall, jedoch signifikant niedriger als bei den Kontrollpersonen.

### Die Rolle des Alters bei der emotionalen Ausdrucksfähigkeit

Um zu untersuchen, ob die Schwachstellen im Ausdruck von Emotionen bei Kindern mit SCT in allen Altersgruppen vorhanden waren, wurden verzerrungskorrigierte Bootstrapping-Analysen (PROCESS) durchgeführt. Es wurde kein signifikanter Moderationseffekt des Alters des Kindes für emotionale Expressivität gefunden ( $b = -.04$ ,  $SE = .19$ ,  $t = -.21$ ,  $p = .833$ , 95% Konfidenzintervall =  $-.42$ ,  $.34$ ).

### Konkordanz zwischen Reaktivität und Expressivität

Die Ergebnisse der Korrelationsanalysen, die für jede Untersuchungsgruppe separat durchgeführt wurden, zeigten signifikante Zusammenhänge zwischen der physiologischen Erregungsreaktion und dem Gesamtausmaß der emotionalen Expressivität während der Stressphase. Bei den Kontrollen gab es eine signifikant starke, positive Korrelation zwischen der Erregungsreaktion und der emotionalen





SCT      Steuerung

**Abbildung 2.** Durchschnittliche emotionale Expressivität während der Stressphasen bei der Aufgabe mit dem unvorhersehbaren Spielzeug für die Gruppe mit Geschlechts-Chromosomen-Trisomien (SCT) und die Kontrollgruppe.

Ausdrucksfähigkeit ( $r = .728$ ,  $p < .001$ ). Obwohl auch in der SGT-Gruppe eine signifikant positive Korrelation gefunden wurde ( $r = .390$ ,  $p < .01$ ), war diese im Vergleich zur Kontrollgruppe signifikant schwächer, wie die Fisher *r-zu-Z-Transformation* zeigte ( $z = > -2,783$ ,  $p < .01$ ). Mit anderen Worten, die Konkordanz zwischen Erregungsreaktivität und emotionaler Expressivität war in der SGT-Gruppe im Vergleich zu den Kontrollen signifikant geringer.

### **Die Rolle von Karyotyp, Erfassungsfehler und Rekrutierungsort**

#### **Karyotyp**

Um zu untersuchen, ob die emotionalen Schwachstellen bei allen drei Karyotypen des SGT vorhanden waren, wurde eine MANOVA mit dem Karyotyp als unabhängiger Variable und den drei wichtigsten Ergebnisparametern (Stresserregungsreaktion, Erholungserregungsreaktion und emotionale Expressivität) als abhängigen Variablen durchgeführt. Es gab keine signifikanten Unterschiede zwischen den drei Karyotypen (Pillai's trace = .155,  $F(6,100) = 1.403$ ,  $p = .221$ ): Jungen und Mädchen mit einem zusätzlichen X- oder Y-Chromosom zeigten ähnliche Muster im Bereich der psychophysiologischen und emotionalen Ausdrucksfähigkeit.

#### **Einstellungsstrategie**

Um zu untersuchen, ob die Rekrutierungsstrategie für das erhöhte Risiko für emotionale Anfälligkeiten relevant war, wurde eine MANOVA mit der Rekrutierungsstrategie innerhalb der SGT-Gruppe (prospektive Nachuntersuchung, informationsuchende Eltern, klinisch überwiesene Fälle) als unabhängige Variable und den drei wichtigsten Ergebnisparametern (Stresserregungsreaktion, Erholungsreaktion und emotionale Expressivität) als abhängige Variablen durchgeführt. Es gab keine signifikanten Gruppenunterschiede (Pillai's trace = .148,  $F(6,100) = 1.336$ ,  $p = .248$ ): Die Art und Weise, wie die Kinder für die Studie rekrutiert wurden, schien keinen Einfluss auf das Ausmaß der psychophysiologischen und emotionalen Ausdrucksfähigkeit zu haben.

#### **Standort der Forschungsstudie**

Um zu untersuchen, ob der Studienort mit der emotionalen Vulnerabilität zusammenhängt, wurde eine MANOVA mit dem Studienort (Niederlande, Vereinigte Staaten von Amerika) als unabhängige Variable und den drei wichtigsten Ergebnisparametern (Stresserregungsreaktion, Erholungsreaktion und emotionale Expressivität) als abhängige Variablen durchgeführt. Es ergaben sich keine signifikanten Gruppenunterschiede (Pillai's trace = .089,  $F(6,50) = 1.629$ ,  $p = .194$ ): Kinder aus den Vereinigten Staaten und den Niederlanden zeigten ähnliche Anfälligkeiten im Bereich der psychophysiologischen und emotionalen Ausdrucksfähigkeiten.

### **Diskussion**

Die vorliegende Studie untersuchte die emotionale Reaktivität und Expressivität als Reaktion auf ein stressauslösendes Ereignis bei kleinen Kindern mit einem zusätzlichen X- oder Y-Chromosom im Vergleich zu Kontrollpersonen. Der Schlüssel zu dieser Studie war die Untersuchung sowohl der physiologischen Komponenten (z. B. affektive Erregung in der Herzfrequenz) als auch der beobachteten Verhaltenskomponenten (Gesichts- und Körperausdruck) des emotionalen Systems. Durch die Untersuchung beider Parameter mit sensiblen und objektiven Techniken wollten wir die möglichen

unterschiedlichen Defizite und Übereinstimmungen bei der emotionalen Verarbeitung in einer jungen Stichprobe von genetisch "gefährdeten" Kindern verstehen. Das wichtigste Ergebnis der aktuellen Studie ist, dass unterschiedliche Reaktivität und

Bei Kindern mit einem zusätzlichen Geschlechtschromosom (SCT) wurden im Vergleich zu den Kontrollen andere Erholungsmuster festgestellt. Sie zeigten nicht nur eine signifikant niedrigere Erregungsreaktion (was auf eine abgestumpfte Reaktion hindeutet), sondern ihre Erholung dauerte auch länger als bei den Kontrollen, die eine sofortige Erholungsreaktion zeigten. Zusätzlich zur emotionalen Erregung stellten wir fest, dass Kinder mit SCT sowohl bei anfänglichem als auch bei anhaltendem Stress weniger emotionale Ausdrucksfähigkeit zeigten. Darüber hinaus zeigte unsere Studie ein geringeres Zusammenspiel zwischen den physiologischen und den Verhaltenskomponenten der emotionalen Reaktion: Kinder mit SCT zeigten eine signifikant geringere Übereinstimmung zwischen emotionaler Erregung und Ausdrucksfähigkeit im Vergleich zu Kontrollpersonen, wenn sie mit einem unerwarteten (stressigen) Ereignis konfrontiert wurden. Zusammengefasst liefern diese Ergebnisse den ersten Beweis für signifikante Schwachstellen in der Reaktionsfähigkeit und Erholung des emotionalen Systems von Kleinkindern mit SCT, was einer der Schlüsselmechanismen sein könnte, der den Problemen in der sozialen Anpassungsfähigkeit zugrunde liegt.

Die Diskordanz zwischen Ausdruck und Erregung wurde in der Literatur zum SGT bisher nicht beschrieben, sodass unsere Studie die erste ist, die diese Ergebnisse in dieser Population beschreibt. In anderen klinischen Gruppen, die ebenfalls für sozial-emotionale Schwierigkeiten bekannt sind, wie z. B. Kinder mit Autismus-Spektrum-Störungen (ASD), wurde jedoch auch eine Diskordanz zwischen Erregung und Ausdruck beschrieben (Zantinge et al., 2018). Um Hypothesen über die Art dieser Unterschiede im affektiven System von Kindern mit SGT aufzustellen, könnte es hilfreich sein, die zugrunde liegenden neurologischen Netzwerke im Gehirn zu untersuchen, von denen angenommen wird, dass sie an der Verarbeitung emotionaler Informationen beteiligt sind. Zum Beispiel spielen zahlreiche neuronale Hirnregionen eine gewisse Rolle im Emotionssystem, darunter subkortikale Bereiche wie die Amygdala (Costafreda et al., 2008) sowie eine Reihe von kortikalen Regionen, darunter die anteriore Insula und der dorsale anteriore Cingulum (Murphy et al., 2003). Interessanterweise zeigen die Ergebnisse der Bildgebung bei SCT (insbesondere 47,XXY) konsistente neuroanatomische und funktionelle Unterschiede in diesen Bereichen, einschließlich eines verringerten Volumens der grauen Substanz sowohl in der Insula als auch in den temporalen Regionen, einschließlich der Amygdala und des Hippocampus (Hong & Reiss, 2014), was darauf hindeutet, dass die physiologischen und verhaltensbezogenen Anfälligkeiten wahrscheinlich in der (frühen) Gehirnreifung verankert sind. Eine weitere Unterstützung für diese frühe Verbindung zwischen Genen, Gehirn und Verhalten ergibt sich auch aus unserer Feststellung, dass das Alter keinen signifikanten Einfluss auf die physiologische Erregung oder die emotionale Expressivität hatte. Durchschnittliche Abweichungen in der emotionalen Verarbeitung waren bei Kindern mit SCT in allen Altersstufen vorhanden, sogar schon im Alter von 12 Monaten. Unsere Ergebnisse stimmen mit denen anderer Studien überein, die ebenfalls frühe Anzeichen einer gefährdeten Entwicklung in einer Untergruppe von (wenn auch nicht allen) Kindern mit SGT fanden (Bouw et al., 2022; Kuiper et al., 2021; Urbanus et al., 2022; Zampini et al., 2021).

Soweit uns bekannt ist, gibt es bisher nur drei weitere Studien, die Folgendes untersucht haben: physiologische Erregung bei Personen mit SCT, wobei die Ergebnisse unterschiedlich ausfallen. Die erste Studie zeigte bei Erwachsenen mit 47,XXY (van Rijn et al., 2014) erhöhte Hautleitwerte als Reaktion auf soziale Informationen (emotionsauslösende

Clips) im Vergleich zu Kontrollen. Die zweite Studie (Bizzell et al., 2020) verglich gesunde Kontrollpersonen mit Kindern im Schulalter mit 47,XYY mit und ohne Autismus-Spektrum-Störung, fand aber keine signifikanten Gruppenunterschiede in ihren Erregungsreaktionen auf sensorische Herausforderungen (z. B. Krankenwagensirene). Die dritte Studie (Urbanus et al., [in Prüfung](#)), die dieselbe Kinderkohorte wie die aktuelle Studie umfasste, fand eine abgeschwächte physiologische Erregungsreaktion als Reaktion auf soziale Angebote mit Videoclips. Die Unterschiede in diesen Ergebnissen könnten mit der Art des Stressors (z. B. sozial, unsozial, neutral) und dem Kontext, in dem die Erregung gemessen wird, zusammenhängen (Stifter et al., 1989). In der aktuellen Studie wurde die emotionale Reaktivität gemessen



ohne die mögliche Beeinträchtigung durch Aspekte der sozialen Interaktion, indem ein Stressor eingeführt wurde, der keine Interaktion mit einer zweiten Person erforderte. Der Vergleich der Ergebnisse der oben genannten Studien mit den unseren legt nahe, dass Kinder mit SCT eine abgestumpfte Erregungsreaktion in Bezug auf ihre eigenen Emotionen, eine typische Reaktion auf neutrale Stressoren und eine erhöhte Erregungsreaktion in Bezug auf die Emotionen anderer zeigen könnten. Eine Replikation der aktuellen Ergebnisse sowie zukünftige Studien, die den Einfluss der Art der Stressoren und den Längsschnittpfad der Erregung untersuchen, sind erforderlich, um Klarheit zu schaffen. Nichtsdestotrotz passen unsere Ergebnisse zur verminderten emotionalen Ausdrucksfähigkeit dazu, wie einige junge Kinder mit SCT auf Verhaltensebene beschrieben werden, einschließlich verminderter Durchsetzungsfähigkeit und zurückhaltenderem, zurückgezogenem und schüchternem Verhalten (Otter et al., 2010; Ratcliffe et al., 1990; Ross et al., 2012; van Rijn & Swaab, 2015). Unsere Ergebnisse stimmen auch mit anderen Studien überein, in denen Abweichungen in der emotionalen Ausdrucksfähigkeit festgestellt wurden, einschließlich Schwierigkeiten, negative Emotionen gegenüber anderen auszudrücken (van Rijn et al., 2008), ihre Emotionen zu regulieren (van Rijn & Swaab, 2020) und ihre Emotionen zu identifizieren und zu verbalisieren (Van Rijn et al., 2006).

Die aktuellen Ergebnisse sind von erheblichem zusätzlichen Wert für unser derzeitiges Wissen über die Mechanismen, die das Risiko für adaptive Verhaltensprobleme bei Kindern mit SGT bestimmen. Traditionell wurden emotionale und Verhaltensschwierigkeiten bei SGT durch Defizite bei der Informationsverarbeitung, einschließlich Sprachschwierigkeiten und Schwierigkeiten bei der Exekutivfunktion, erklärt (für eine Übersicht siehe van Rijn, 2019). Auf der Grundlage unserer Daten bieten wir einen weiteren wichtigen zugrundeliegenden Mechanismus an, um die klinische Vielfalt zu erklären, die bei SGT so oft beschrieben wird: den des Emotionssystems. Es ist wichtig zu verstehen, wie sich Schwachstellen im emotionalen System auf adaptive Funktionen und Verhalten auswirken können. Unsere Ergebnisse zeigen, dass die Signalfunktion von Emotionen, die anzeigt, dass eine Situation relevant ist und Aufmerksamkeit erfordert, bei Kindern mit SCT anders funktioniert. Diese Kinder scheinen herausfordernde Situationen weniger wahrscheinlich als potenziell relevant zu signalisieren, während sie gleichzeitig eine längere Erholungszeit von demselben Ereignis benötigen. Sie zeigen eine geringere Verhaltensreaktion auf die Situation, was die emotionale Ausdrucksfähigkeit betrifft. Die Kohäsion zwischen diesen beiden Komponenten ist weniger stark als bei der typischen Entwicklung, was die Kommunikation des "inneren Zustands" nach außen erschwert. Mit anderen Worten: Was im Inneren geschieht (Erregung), stimmt nicht mit dem überein, was im Äußeren geschieht (Ausdruck). In der alltäglichen Interaktion kann man sich vorstellen, dass eine solche Diskordanz die Betreuungsperson in Bezug auf die Bedürfnisse des Kindes in einer bestimmten Situation verwirrt und ihre angemessene Beteiligung an der Entwicklung und dem Funktionieren des Kindes erheblich behindert. Ein Kind braucht ein optimales Maß an emotionaler Reaktivität, um aktiv am täglichen Leben teilnehmen zu können: nicht zu viel, da dies zu einem ständigen überwältigenden Erleben von Emotionen führt, aber auch nicht zu wenig, da dies zu keiner angemessenen Verhaltensaktivierung (Passivität) führt. Das richtige Maß an Reaktivität und Expressivität hilft dem Einzelnen bei der Interaktion mit anderen, indem es die Kommunikation seines inneren Zustands unterstützt: Es ermöglicht ihm, aktiv nach Situationen zu suchen, die gut sind, und Situationen zu vermeiden, die schädlich sind (Gross, 2013).

Wenn die Signalfunktion des emotionalen Systems nicht richtig funktioniert, kann sich ein Kind nicht auf seine automatische Funktion verlassen, was es ihm erschwert, automatisch und intuitiv auf Veränderungen in seiner Umgebung zu reagieren (Gross, 2013). Das Verhalten so zu organisieren, dass es den Anforderungen der jeweiligen Situation entspricht, wird dadurch beeinträchtigt. Dieses beeinträchtigte emotionale System könnte eine Erklärung dafür sein, warum Kinder mit SCT Schwierigkeiten haben, angemessenes soziales und emotionales Verhalten zu zeigen. Da wir Menschen sind, finden die meisten unserer Interaktionen und Funktionen statt

in einer hochkomplexen und sozialen Welt, und gut regulierte Emotionen helfen uns, adaptiv auf Veränderungen in unserem sozialen Umfeld zu reagieren (van Rijn et al., 2012). Belege für diese Hypothese stammen auch aus Studien mit sich normal entwickelnden Kindern, die zeigen, dass eine unzureichende emotionale Reaktivität mit Verhaltensproblemen verbunden ist (Beauchaine, 2001; Boyce et al., 2001). Die Diskordanz von Erregung und Ausdrucksfähigkeit wird mit späterer Zunahme depressiver Symptome und geringerem Wohlbefinden in Verbindung gebracht (Maus et al., 2011). Zukünftige Studien sollten den Zusammenhang zwischen emotionaler Reaktivität und Responsivität und Verhaltensproblemen im späteren Leben bei Kindern mit SGT untersuchen und dabei ein Längsschnittsdesign anwenden, das den Rahmen der aktuellen Studie sprengt. Nichtsdestotrotz liefern unsere Daten den ersten Beweis dafür, dass SCT das Muster der Reaktivität und Responsivität des Emotionssystems beeinflussen kann, wodurch diese Kinder einem frühen Risiko für sozio-emotionale Entwicklungsschwierigkeiten ausgesetzt sind.

Zu den Stärken unserer Studie gehört der Einsatz sensibler und objektiver Techniken wie der Psychophysiologie bei einer jungen Stichprobe von überwiegend pränatal diagnostizierten Kindern mit SCT. Die Untersuchung von Kindern mit einer genetischen Veranlagung, die pränatal diagnostiziert werden kann, bietet eine einmalige Gelegenheit zur Untersuchung von genetisch bedingten Verhaltenspfaden in der Entwicklung, wobei ein prospektiver Ansatz verfolgt wird, der über die Beschreibung problematischen Verhaltens hinausgeht. Stattdessen liegt der Schwerpunkt auf der Identifizierung von frühen Markern für eine "gefährdete" Entwicklung, die frühzeitige Interventionen zur Minimierung künftiger negativer Folgen ermöglichen könnten. Auch für die klinische Praxis sind unsere Ergebnisse von großem Wert. Betreuer und Fachleute, die mit Kindern mit SGT arbeiten, sollten sich der differenziellen Aspekte des Emotionssystems bewusst sein, die zu Entwicklungsschwächen in der frühen Kindheit beitragen könnten. Diese Kinder könnten von orientierungsunterstützenden Interventionen profitieren (z. B. die Aufmerksamkeit der Kinder auf die Situationen lenken, die relevant sein könnten) sowie von Hilfe beim adaptiven Ausdruck von Emotionen (z. B. Spiegeln oder Verbalisieren emotionaler Erfahrungen). Da Kinder mit SCT eine (insgesamt) verlängerte Reaktivität auf Stress zeigen, benötigen sie möglicherweise mehr Zeit, um zu einem "regulierten" Ausgangszustand zurückzukehren, wenn sie mit Herausforderungen konfrontiert werden: mehr Zeit, als sie in ihrem Verhalten zeigen könnten. Wenn sich die Betreuungspersonen der möglichen Disharmonie im emotionalen Ausdruck von Kindern mit SCT bewusst sind, können sie deren Interaktionen und Reaktionen auf Neues besser unterstützen.

Mehrere Faktoren schränken die Aussagekraft der Ergebnisse der aktuellen Studie ein, wofür entsprechende Vorschläge für künftige Forschungsarbeiten gemacht werden. Erstens umfasste unsere Studie keine anderen Erregungsindizes als die Herzfrequenz und das beobachtete Ausdrucksverhalten als Reaktion auf einen stressauslösenden Stimulus. Eine Reihe verschiedener Arten von Reizen (einschließlich positiver und negativer, sozialer und nicht sozialer Belastungsreize) sollte weiter untersucht werden, ebenso wie andere Indizes des autonomen Nervensystems (ANS), einschließlich der Herzfrequenzvariabilität und Informationen über den parasympathischen Zweig des ANS (Benevides & Lane, 2015). Zweitens wurden in der aktuellen Studie keine kognitiven Maße oder Informationen über Emotionsregulationsstrategien erfasst. Wir haben nicht untersucht, wie die Kinder mit den herausfordernden Situationen in Bezug auf Emotionsregulationsstrategien umgingen und wie dies mit dem sozialen, verhaltensmäßigen und emotionalen Funktionieren im Alltag zusammenhängt. Es wäre

interessant, den prädiktiven Wert der Emotionsreaktivität und der sie begleitenden Emotionsregulationsstrategien im Laufe der Zeit zu untersuchen, um Einblicke in die Längsschnittbeziehungen zwischen dem Emotionssystem und späteren Entwicklungsschwierigkeiten zu erhalten und um Interventionsstrategien zu entwickeln. Obwohl es sich bei unserer Studie um eine Querschnittsstudie handelt, haben unsere Ergebnisse gezeigt, dass das Alter keinen signifikanten Einfluss auf die emotionale Reaktivität oder Responsivität hat,

Längsschnittstudien sind erforderlich, um die Auswirkungen auf die Entwicklung von Personen mit SCT im Laufe der Zeit und die Beziehung zu neurologischen Entwicklungsstörungen und Psychopathologie, einschließlich, aber nicht beschränkt auf ADHS und ASD, zu belegen. Darüber hinaus wecken diese Studienergebnisse das Interesse an der Frage, wie die genetischen Unterschiede zu Unterschieden in den neurobiologischen Reaktionen führen und wie psychosoziale und/oder pharmakologische Interventionen, die auf die emotionale Regulierung abzielen, die Verhaltensreaktionen bei Kindern mit SCT beeinflussen können. Diese Forschungsrichtung könnte auch die Untersuchung des (spezifischen) genetischen Einflusses zusätzlicher X- und Y-Chromosomen auf den sozial-emotionalen Phänotyp beinhalten, wobei Unterschiede zwischen verschiedenen Karyotypen sowie Vergleiche mit anderen (nicht geschlechtschromosomalen) Trisomien untersucht werden könnten. Zusammenfassend zeigen unsere Ergebnisse frühe Störungen im Emotionssystem von sehr jungen Kindern mit SCT in Form einer abgestumpften und verlängerten emotionalen Reaktivität und einer reduzierten emotionalen Expressivität als Reaktion auf Stress. Wir schlagen vor, dass das Emotionssystem ein wichtiger Mechanismus sein könnte, um die Heterogenität und Variabilität der Entwicklungsergebnisse zu erklären, die so oft bei Personen mit SCT beschrieben werden, da Emotionen einen bedeutenden Einfluss auf die adaptive Funktion im Alltag haben. Die aktuellen Ergebnisse sind wichtig für die Verbesserung der klinischen Versorgung von Menschen mit SCT, da ein erhöhtes Bewusstsein für die Diskordanz zwischen Ausdruck und Erregung für die Psychoedukation und die Interventionsstrategien von Menschen mit SCT sinnvoll sein kann.

mit SCT.

## Danksagung

Diese Studie wurde durch einen Zuschuss der niederländischen Organisation für wissenschaftliche Forschung (NWO-Förderung Nr. 016.165.397 für Sophie van Rijn) finanziert. Die Arbeit in Colorado wurde teilweise durch die Infrastruktur des NIH/NCATS Colorado CTSA Grant Number UL1 TR002535 unterstützt. Der Inhalt liegt in der alleinigen Verantwortung der Autoren und stellt nicht unbedingt die offizielle Meinung der NIH dar. Die Autoren danken den Familien, die an unserer Studie teilgenommen haben, sowie den Forschungsassistenten und Studenten für ihre Hilfe bei der Datenerfassung und -verarbeitung. Die Daten, die die Ergebnisse dieser Studie untermauern, sind bei der entsprechenden Autorin erhältlich.

## Erklärung über die Offenlegung

Der/die Autor(en) haben keinen potenziellen Interessenkonflikt angegeben.

## Informationen zur Geolokalisierung

Diese Studie wurde an zwei Forschungsstandorten durchgeführt: 1) TRIXY Center of Expertise an der Universität Leiden, in Leiden in den Niederlanden (GPS: 52.17042540046926, 4.477625989724528) und 2) die eXtraordinary Kids Clinic in Developmental Pediatrics am Children's Hospital Colorado (GPS: 39.742333516072826, -104.83492759321679).

## Finanzierung

Der/die Autor(en) gaben an, dass die in diesem Artikel vorgestellten Arbeiten nicht finanziert werden.

## ORCID

Kimberly C. Kuiper  <http://orcid.org/0000-0002-6429-5835>

## Referenzen

- Bayley, N. (2006). *Bayley-Skalen für die Entwicklung von Säuglingen und Kleinkindern, dritte Auflage*. San Antonio, TX: Harcourt Assessment, Inc.
- Beauchaine, T. (2001). Vagaler Tonus, Entwicklung und Gray's Motivationstheorie: Auf dem Weg zu einem integrierten Modell der Funktion des autonomen Nervensystems in der Psychopathologie. *Entwicklung und Psychopathologie*, 13(2), 183-214. <https://doi.org/10.1017/S0954579401002012>
- Benevides, T. W., & Lane, S. J. (2015). Ein Überblick über kardiale autonome Messungen: Überlegungen zur Untersuchung der physiologischen Reaktion bei Kindern mit Autismus-Spektrum-Störung. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(2), 560-575. <https://doi.org/10.1007/s10803-013-1971-z>
- Berglund, A., Viuff, M. H., Skakkebaek, A., Chang, S., Stochholm, K., & Gravholt, C. H. (2019). Veränderungen in der Kohortenzusammensetzung des Turner-Syndroms und der schweren Nicht-Diagnose des Klinefelter, 47, XXX und 47, XYY-Syndroms: A nationwide cohort study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1), 1-9. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0976-2>
- Bizzell, E., Ross, J., Rosenthal, C., Dumont, R., & Schaaf, R. (2020). Sensorische Merkmale als Marker für Autismus-Spektrum-Störungen. *Journal of Autism & Developmental Disorders*, 50(6), 2240-2246. <https://doi.org/10.1007/s10803-019-03948-8>
- Blair, C., & Peters, R. (2003). Physiologische und neurokognitive Korrelate von adaptivem Verhalten im Vorschulalter bei Kindern in der Erstaufnahmeeinrichtung. *Developmental Neuropsychology*, 24(1), 479-497. [https://doi.org/10.1207/S15326942DN2401\\_04](https://doi.org/10.1207/S15326942DN2401_04)
- Bojesen, A., Juul, S., & Gravholt, C. H. (2003). Pränatale und postnatale Prävalenz des Klinefelter-Syndroms: A national registry study. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 88(2), 622-626. <https://doi.org/10.1210/jc.2002-021491>
- Bouw, N., Swaab, H., Tartaglia, N., Cordeiro, L., & van Rijn, S. (2022). Frühes Sozialverhalten bei Kleinkindern mit Geschlechtschromosomen-Trisomien (XXX, XXY, XYY): Profile beobachteter sozialer Interaktionen und sozialer Beeinträchtigungen im Zusammenhang mit Autismus-Spektrum-Störungen (ASD). *Journal of Autism and Developmental Disorders*. Vorab online veröffentlicht. <https://doi.org/10.1007/s10803-022-05553-8>
- Boyce, W. T., Quas, J., Alkon, A., Smider, N. A., Essex, M. J., & Kupfer, D. J. (2001). Autonome Reaktivität und Psychopathologie in der mittleren Kindheit. *The British Journal of Psychiatry*, 179(2), 144-150. <https://doi.org/10.1192/bjp.179.2.144>
- Calkins, S. D., Dedmon, S. E., Gill, K. L., Lomax, L. E., & Johnson, L. M. (2002). Frustration im Säuglingsalter: Auswirkungen auf die Emotionsregulation, physiologische Prozesse und das Temperament. *Infancy*, 3(2), 175-197. [https://doi.org/10.1207/S15327078IN0302\\_4](https://doi.org/10.1207/S15327078IN0302_4)
- Calkins, S. D., & Keane, S. P. (2004). Kardiale vagale Regulierung während der Vorschulzeit: Stabilität, Kontinuität und Auswirkungen auf die Anpassung in der Kindheit. *Developmental Psychobiology: The Journal of the International Society for Developmental Psychobiology*, 45(3), 101-112. <https://doi.org/10.1002/dev.20020>
- Cohen, J. D. (1977). *Statistische Leistungsanalyse für die Verhaltenswissenschaften*. Academic.
- Costafreda, S. G., Brammer, M. J., David, A. S., & Fu, C. H. Y. (2008). Prädiktoren der Amygdala-Aktivierung während der Verarbeitung emotionaler Reize: Eine Meta-Analyse von 385 PET- und fMRI-Studien. *Brain Research Reviews*, 58(1), 57-70. <https://doi.org/10.1016/j.brainresrev.2007.10.012>
- Denham, S. A. (1998). *Emotionale Entwicklung bei Kleinkindern*. Guilford Press.
- Díaz, A., Eisenberg, N., Valiente, C., Van Schyndel, S., Spinrad, T. L., Berger, R., Hernandez, M. M., Silva, K. M., & Southworth, J. (2017). Beziehungen zwischen positiver und negativer Expressivität und anstrengender Kontrolle und der Schüler-Lehrer-Beziehung von Kindergartenkindern, akademischem Engagement und externalisierenden Problemen in der Schule. *Journal of Research in Personality*, 67(1), 3-14. <https://doi.org/10.1016/j.jrp.2015.11.002>

- Eisenberg, N., Fabes, R. A., Bernzweig, J., Karbon, M., Poulin, R., & Hanish, L. (1993). Der Zusammenhang zwischen Emotionalität und Emotionsregulation und den sozialen Fähigkeiten und dem soziometrischen Status von Vorschulkindern. *Child Development*, *64*(5), 1418-1438. <https://doi.org/10.2307/1131543>
- Eisenberg, N., Cumberland, A., Spinrad, T. L., Fabes, R. A., Shepard, S. A., Reiser, M., Murphy, B. C., Losoya, S. H., & Guthrie, I. K. (2001). Der Zusammenhang zwischen Regulation und Emotionalität und dem externalisierenden und internalisierenden Problemverhalten von Kindern. *Child Development*, *72*(4), 1112-1134. <https://doi.org/10.1111/1467-8624.00337>
- Ekman, P., & Friesen, W. V. (1976). *Bilder des Gesichtsaffekts*. Consulting Psychologists Press.
- Goldsmith, H. H., Reilly, J., & Lemery, K. S. (1999). *Die Batterie zur Beurteilung des Labor-Temperaments : Vorschulversion (technisches Handbuch)*. Universität von Wisconsin.
- Greenberg, L. S. (2004). Emotionsfokussierte Therapie. *Klinische Psychologie & Psychotherapie: An International Journal of Theory & Practice*, *11*(1), 3-16. <https://doi.org/10.1002/cpp.388>
- Gross, J. J. (Hrsg.). (2013). *Handbook of emotion regulation* (2. Aufl., S. 669). Taylor & Francis Ltd.
- Groth, K. A., Skakkebaek, A., Høst, C., Gravholt, C. H., & Bojesen, A. (2013). Das Klinefelter-Syndrom  
- a clinical update. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, *98*(1), 20-30. <https://doi.org/10.1210/jc.2012-2382>
- Hallgren, K. A. (2012). Berechnung der Inter-Rater-Reliabilität für Beobachtungsdaten: An overview and tutorial. *Tutorials in Quantitative Methods for Psychology*, *8*(1), 23. <https://doi.org/10.20982/tqmp.08.1.p023>
- Hayes, A. F. (2012). *PROCESS: ein vielseitiges Berechnungstool für Mediation mit beobachteten Variablen, Moderation und bedingte Prozessmodellierung*. University of Kansas, KS.
- Hollingshead, A. D. B. (1975). *Vierfacher Index des sozialen Status*. Yale University.
- Hong, D. S., & Reiss, A. L. (2014). Kognitive und neurologische Aspekte von Geschlechtschromosomen Aneuploidien. *Lancet Neurology*, *13*(3), 306-318. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(13\)70302-8](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(13)70302-8)
- Kuiper, K., Swaab, H., Tartaglia, N., & van Rijn, S. (2021). Frühe Auswirkungen des Geschlechts auf die Entwicklung Chromosomen-Trisomien auf die Symptomatik der Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung bei Kleinkindern. *American Journal of Medical Genetics: Part A*, *185*(12), 3664-3674. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62418>
- Marsh, A. A., Ambady, N., & Kleck, R. E. (2005). Die Auswirkungen von Angst- und Wutgesichtsdrücken auf Annäherungs- und Vermeidungsverhalten. *Emotion*, *5*(1), 119. <https://doi.org/10.1037/1528-3542.5.1.119>
- Mauss, I. B., Shallcross, A. J., Troy, A. S., John, O. P., Ferrer, E., Wilhelm, F. H., & Gross, J. J. Don't hide your happiness! Positive Emotionsdissoziation, soziale Verbundenheit und psychologisches Funktionieren. (2011). *Journal of Personality and Social Psychology*, *100*(4), 738-748. American Psychological Association. <https://doi.org/10.1037/a0022410>
- Morris, J. K., Alberman, E., Scott, C., & Jacobs, P. (2008). Nimmt die Prävalenz des Klinefelter-Syndroms zu? *European Journal of Human Genetics*, *16*(2), 163-170. <https://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5201956>
- Murphy, F. C., Nimmo-Smith, I. A. N., & Lawrence, A. D. (2003). Funktionelle Neuroanatomie der Emotionen: A meta-analysis. *Cognitive, Affective, & Behavioral Neuroscience*, *3*(3), 207-233. <https://doi.org/10.3758/CABN.3.3.207>
- Otter, M., Schrandt-Stumpel, C. T. R. M., & Curfs, L. M. G. (2010). Das Triple-X-Syndrom: A review of the literature. *European Journal of Human Genetics*, *18*(3), 265-271. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2009.109>
- Piferi, R. L., Kline, K. A., Younger, J., & Lawler, K. A. (2000). Ein alternativer Ansatz zum Erreichen der kardiovaskulären Grundlinie: Das Betrachten eines Wasservideos. *International Journal of Psychophysiology*, *37* (2), 207-217. [https://doi.org/10.1016/S0167-8760\(00\)00102-1](https://doi.org/10.1016/S0167-8760(00)00102-1)
- Porges, S. W., & Furman, S. A. (2011). Die frühe Entwicklung des autonomen Nervensystems bietet eine neuronale Plattform für soziales Verhalten: A polyvagal perspective. *Infant and Child Development*, *20*(1), 106-118. <https://doi.org/10.1002/icd.688>
- Ratcliffe, S. G., Butler, G. E., & Jones, M. (1990). Edinburgh-Studie über Wachstum und Entwicklung von Kindern mit Geschlechtschromosomen-Anomalien. IV. *Birth Defects Original Article Series*, *26*(4), 1-44.



- Robinson, J. L., Emde, R. N., & Korfmacher, J. (1997). Integration einer Perspektive der Emotionsregulierung in ein Programm für pränatale und frühkindliche Hausbesuche. *Journal of Community Psychology*, 25(1), 59-75. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1520-6629\(199701\)25:1<59:AID-JCOP5>3.0.CO;2-Y](https://doi.org/10.1002/(SICI)1520-6629(199701)25:1<59:AID-JCOP5>3.0.CO;2-Y)
- Ross, J. L., Roeltgen, D. P., Kushner, H., Zinn, A. R., Reiss, A., Bardsley, M. Z., McCauley, E., & Tartaglia, N. (2012). Verhaltens- und soziale Phänotypen bei Jungen mit 47,XXY-Syndrom oder 47, XXY Klinefelter-Syndrom. *Pediatrics*, 129(4), 769-778. <https://doi.org/10.1542/peds.2011-0719>
- Sapolsky, R. M. (2004). *Warum Zebras keine Geschwüre bekommen* (3. Aufl.). Holy McDougal.
- Savory, K., Garay, S. M., Sumption, L. A., Kelleher, J. S., Daughters, K., Janssen, A. B., Van Goozen, S., & John, R. M. (2020). Pränatale Angst- und Depressionssymptome in Verbindung mit geschlechtsspezifischen Unterschieden in der mütterlichen Wahrnehmung des Temperaments des einjährigen Säuglings und den von Forschern beobachteten Merkmalen des Säuglings. *Journal of Affective Disorders*, 264(1), 383-392. <https://doi.org/10.1016/j.jad.2019.11.057>
- Sjak-Shie, E. E. (2020). *PhysioData Toolbox (Version 0.5.0)*. <https://physiodatatoolbox.leidenuniv.nl>
- Stifter, C. A., Fox, N. A., & Porges, S. W. (1989). Gesichtsausdruck und vagaler Tonus bei 5 und 10 Monate alten Säuglingen. *Infant Behavior & Development*, 12(2), 127-137. [https://doi.org/10.1016/0163-6383\(89\)90001-5](https://doi.org/10.1016/0163-6383(89)90001-5)
- Tartaglia, N., Cordeiro, L., Howell, S., Wilson, R., & Janusz, J. (2010). Das Spektrum des Verhaltensphänotyps bei Jungen und Jugendlichen mit 47, XXY (Klinefelter-Syndrom). *Pediatric Endocrinology Reviews: PER*, 8(01), 151. Abgerufen am 15. Juli 2022, von <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3740580/>
- Tartaglia, N. R., Howell, S., Sutherland, A., Wilson, R., & Wilson, L. (2010). Eine Übersicht über Trisomie X (47,XXX). *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 5(1), 8. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-5-8>
- Urbanus, E., Swaab, H., Tartaglia, N., Cordeiro, L., & van Rijn, S. (2020). Das Verhaltensprofil von Kindern im Alter von 1-5 Jahren mit Geschlechtschromosomen-Trisomie (47,XXX, 47,XXY, 47,XYY). *American Journal of Medical Genetics: Part C, Seminars in Medical Genetics*, 184(2), 444-455. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31788>
- Urbanus, E., Swaab, H., Tartaglia, N., Boada, R., & van Rijn, S. (2022). Eine Querschnittsstudie über frühe Sprachfähigkeiten bei Kindern mit Geschlechtschromosomentrisomie (XXY, XXX, XYY) im Alter von 1-6 Jahren. *Child Neuropsychology*, 28(2), 171-196. <https://doi.org/10.1080/09297049.2021.1960959>
- Urbanus, E., Swaab, H., Tartaglia, N. R., & van Rijn, S. (in Prüfung). Physiologische Erregung bei Kindern mit geschlechtschromosomalen Trisomien: Reagieren auf kommunikative Angebote Kind Entwicklung.
- Van Rijn, S., Swaab, H., Aleman, A., & Kahn, R. S. (2006). X-chromosomale Effekte auf soziale kognitive Verarbeitung und Emotionsregulation: Eine Studie mit Klinefelter-Männern (47, XXY). *Schizophrenia Research*, 84(2-3), 194-203. <https://doi.org/10.1016/j.schres.2006.02.020>
- van Rijn, S., Swaab, H., Aleman, A., & Kahn, R. S. (2008). Soziales Verhalten und autistische Züge bei einer geschlechtschromosomalen Störung: Klinefelter-Syndrom (47XXY). *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 38(9), 1634-1641. <https://doi.org/10.1007/s10803-008-0542-1>
- van Rijn, S., van't Wout, M., & Spikman, J. (2012). Emotie en sociale cognitie [Emotionen und soziale Kognition]. In R. Kessels, P. Eling, R. Ponds, J. Spikman, & M. van Zandvoort (Eds.), *Klinische neuropsychologie [Clinical Neuropsychology]* (pp. 267-290). Boom.
- van Rijn, S., Barendse, M., van Goozen, S., Swaab, H., & Guo, K. (2014). Soziale Aufmerksamkeit, affektive Erregung und Empathie bei Männern mit Klinefelter-Syndrom (47,XXY): Evidence from eyetracking and skin conductance. *PloS One*, 9(1), e84721. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0084721>
- van Rijn, S., Stockmann, L., Borghgraef, M., Bruining, H., van Ravenswaaij-Arts, C., Govaerts, L., Hansson, K., & Swaab, H. (2014). Der Phänotyp des Sozialverhaltens bei Jungen und Mädchen mit einem zusätzlichen X-Chromosom (Klinefelter-Syndrom und Trisomie X): A comparison with autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 44(2), 310-320. <https://doi.org/10.1007/s10803-013-1860-5>
- van Rijn, S., & Swaab, H. (2015). Exekutive Dysfunktion und der Zusammenhang mit

Verhaltensproblemen bei Kindern mit 47,XXY und 47,XXX. *Genes, Brain, and Behavior*, 14(2), 200-208. <https://doi.org/10.1111/gbb.12203>

- van Rijn, S. (2019). Eine Überprüfung der neurokognitiven Funktionen und des Risikos für Psychopathologie bei Geschlechtschromosomen-Trisomie (47,XXY, 47,XXX, 47, XYY). *Current Opinion in Psychiatry*, 32(2), 79-84. <https://doi.org/10.1097/YCO.0000000000000471>
- van Rijn, S., & Swaab, H. (2020). Emotionsregulation bei Erwachsenen mit Klinefelter-Syndrom (47, XXY): Neurokognitive Grundlagen und Assoziationen mit psychischen Gesundheitsproblemen. *Journal of Clinical Psychology*, 76(1), 228-238. <https://doi.org/10.1002/jclp.22871>
- Visoosak, J., & Graham, J. M., Jr. (2009). Soziale Funktion bei multiplen X- und Y-Chromosomenstörungen: XXY, XYY, XXYY, XXXY. *Developmental Disabilities Research Reviews*, 15(4), 328-332. <https://doi.org/10.1002/ddrr.76>
- Waiden, T. A., & Field, T. M. (1990). Die soziale Kompetenz von Vorschulkindern und die Produktion und Unterscheidung von affektiven Äußerungen. *The British Journal of Developmental Psychology*, 8(1), 65-76. <https://doi.org/10.1111/j.2044-835X.1990.tb00822.x>
- Wechsler, D. (2002). *WPPSI-III: Technisches und interpretatives Handbuch*. The Psychological Corporation. Zampini, L., Burla, T., Silibello, G., Capelli, E., Dall'Ara, F., Rigamonti, C., Ajmone, P. F., Monti, F., Zanchi, P., & Lalatta, F., Costantino, M. A., Vizziello, P. G. (2021). Präverbale Fähigkeiten bei 8 Monate alten Kindern mit Geschlechtschromosomen-Trisomien. *First Language*, 41(2), 200-217. <https://doi.org/10.1177/0142723720962944>
- Zantinge, G., van Rijn, S., Stockmann, L., & Swaab, H. (2018). Konkordanz zwischen physiologischer Erregung und Emotionsausdruck während Angst bei kleinen Kindern mit Autismus-Spektrum-Störungen. *Autism*, 23(3), 629-638. <https://doi.org/10.1177/1362361318766439>