

Smith Magenis

special | mei 2003

Inleiding

In deze speciale uitgave maakt u kennis met Leila, Sofie, Rick en Ruben, vier kinderen met een zeldzame genetische aandoening, het Smith Magenis syndroom. De ou-

ders van deze kinderen hebben elkaar ontmoet via het netwerk Zeldzaam en ze hebben hun ervaringen op papier gezet. Veel informatie over dit syndroom is in de Engelse

taal en vrij medisch geschreven. Het is daarmee weinig toegankelijk voor ouders en leerkrachten. We bieden in deze 'special' een samenvattende vertaling en hopen hiermee ouders en hulpverleners een startpunt te geven in het zoeken naar gerichte ondersteuning.



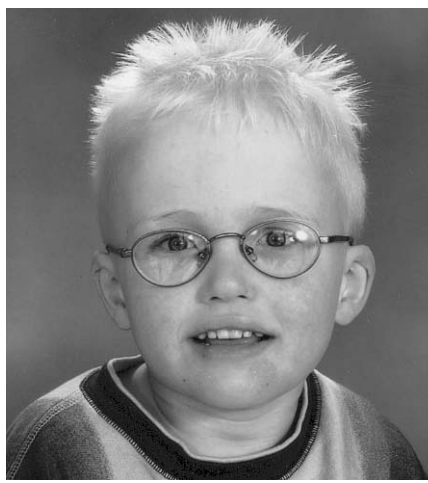
Leila



Sofie



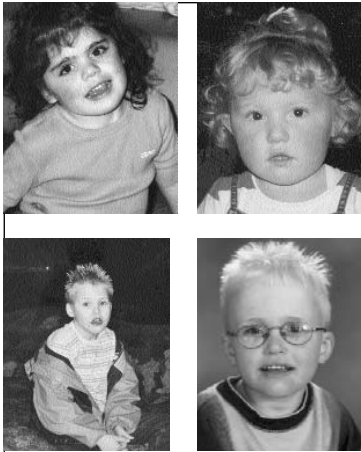
Rick



Ruben

Uit de ervaringen van de ouders en uit de literatuur over het Smith Magenis syndroom wordt heel duidelijk dat het bij deze zeldzame aandoening gaat om kinderen (en volwassenen) met vaak erg moeilijk gedrag. Het zijn in alle opzichten uitdagende kinderen.

Naast de problemen die ze daarmee geven zijn het ook kinderen met heel veel positieve energie. Op de website van de Smith Magenis organisatie in Amerika staat dit heel treffend: *"Heeft u een kind met SMS dan kan de diagnose u overspoelen met onzekerheid en angst voor de toekomst. U begint aan een moeilijke reis, maar er liggen ook beloningen in het verschiet. U zult verdriet hebben wanneer uw kind met zichzelf worstelt, maar u zult ook kunnen genieten van zijn prestaties. U zult moeilijke tijden meemaken, maar u zult ook plezier en humor kunnen beleven en het zal zeker nooit saai worden"*.



Redactie

Dit is een special van het netwerk 'Zeldzaam': Het netwerk wordt ondersteund door de samenwerkende ouderverenigingen:

Philadelphia, protestants-christelijke vereniging voor mensen met een verstandelijke handicap, hun ouders, familie en vrienden
T 030 2363738
www.verenigingphiladelphia.nl

VOGG, Algemene vereniging van ouders en verwanten van mensen met een verstandelijke handicap
T 030 2363744
www.vogg.nl

Dit Koningskind, Vereniging van gereformeerde mensen met een handicap, hun ouders en vrienden
T 030 2363788
www.ditkoningskind.nl

WOI, Werkverband van Ouder- en familieverenigingen in Instellingen voor mensen met een verstandelijke handicap
T 030 2363722
www.woi.nl

Helpende Handen, Vereniging Gehandicaptenzorg van de Gereformeerde Gemeenten
T 0348 489970
www.fvo.nl/helpendehanden

Redactie-adres:
Federatie van Ouderverenigingen
t.a.v. Mieke van Leeuwen
Postbus 85276
3508 AG Utrecht
T 030 2363767
F 030 2313054
utrecht@fvo.nl
www.fvo.nl

ISSN-nummer
1388-0780

Leila, Sofie, Rick en Ruben zijn lang niet de enige kinderen met Smith Magenis in Nederland en Vlaanderen. We hopen via deze special meer ouders en hun kinderen te bereiken. Dan wordt het zoeken naar informatie en goede ondersteuning minder eenzaam. Uitwisselen van informatie en van ervaringen is van belang voor ouders en voor hulpverleners. Deze special is een start. Met uw bijdrage kan het groeien!

Gebruikte informatie

Ute Moog, S. Dijkstra en anderen, Smith-Magenis syndroom, *Nederlands Tijdschrift voor de Zorg aan verstandelijk gehandicapten (NTZ)*, jaargang 27, nr. 3, september 2001.

Ann C.M. Smith, Andrea Gropman, Smith-Magenis syndrome, in: S.B. Cassidy & J.E. Allanson (red), *Management of Genetic Syndromes*, Wiley-Liss, 2001.

Diane Willekens, Paul Decock, Jean-Pierre Fryns, *Het syndroom van Smith-Magenis: een chromosomaal microdeletiesyndroom met een typisch gedrags- en ontwikkelingsprofiel*, TOKK (24-1999, 114-122).

Website: www.smithmagenis.org
Contact: m.vanleeuwen@fvo.nl

Inhoud

- 1 Inleiding
- 3 De diagnose
- 4 Kenmerken
- 5 Leila
- 5 Groei en voeding
- 6 Ontwikkeling en gedrag
- 8 Sofie
- 9 Slaap
- 10 Rick
- 11 Lichamelijke aspecten
- 12 Overige aangeboren aandoeningen
- 12 Ruben
- 13 Omgang, begeleiding en onderwijs
- 15 Signalementen: computergebruik
- 16 Samenvatting

Met dank aan de ouders van Leila, Sofie, Rick en Ruben, Ineke van der Burgt, Diane Willekens en Conny van Ravenswaaij.

De diagnose

Syndroom

Een syndroom is een herkenbaar patroon van kenmerken in het uiterlijk, het gedrag en de ontwikkeling van een kind, waarvoor een enkele onderliggende oorzaak bestaat. Bij het Smith Magenis syndroom is deze oorzaak een klein ontbrekend gebied (een deletie) op een van de twee chromosomen 17. De eerste kinderen met deze deletie werden beschreven in een artikel van Ann C.M. Smith en Ellen Magenis. Wereldwijd zijn inmiddels meer dan 200 personen beschreven. Hun leeftijd loopt uiteen van net een maand tot 80 jaar. Het Smith Magenis syndroom komt waarschijnlijk voor bij ongeveer 1 op de 25.000 pasgeborenen. In Nederland zijn dat jaarlijks ongeveer acht kinderen.

Diagnose

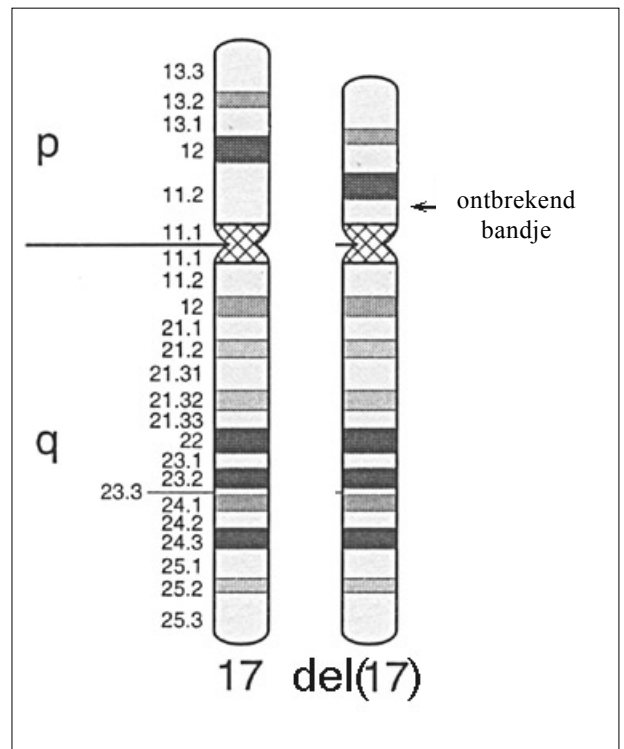
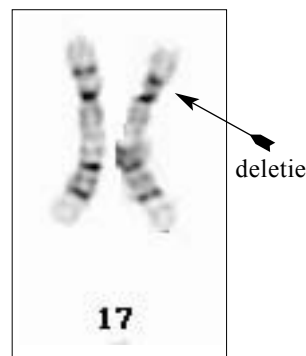
Het kan een lange weg zijn om de diagnose te vinden. Ouders maken zich ongerust over de ontwikkeling. De kinderarts zal misschien vermoeden dat het om een chromosomenafwijking gaat. Maar met een routine chromosomenonderzoek wordt vaak niets afwijkends gevonden. Anders is het wanneer al aan de diagnose Smith Magenis syndroom wordt gedacht vanwege het gedrag en uiterlijke kenmerken van het kind (het klinische beeld). Dan zal men namelijk een gericht chromosomenonderzoek doen. Men zoekt dan gericht of het bandje 17p11.2 al of niet aanwezig is. Dit noemt men FISH onderzoek. In het bandje 17p11.2 liggen een aantal verschillende genen. Welke genen precies ontbreken, brengt men steeds nauwkeuriger in kaart. Er liggen genen in dit gebied die te maken hebben met het gehoor, met het slapen en met de cholesterolhuishouding. De grootte van het ontbrekende gebied kan per kind verschillend zijn. Dit verklaart voor een deel de variatie in de kenmerken (want niet alle kenmerken komen bij elk kind voor): hoe groter het ontbrekende

gebied, des te ernstiger is 'het beeld'. En ieder kind heeft twee chromosomen 17; naast het chromosoom met de deletie is er een tweede chromosoom 17 zonder deletie. Bovendien heeft ieder kind natuurlijk ook andere eigenschappen. Het is een uniek persoon. Geen twee kinderen met Smith Magenis syndroom zijn hetzelfde.

De deletie ontstaat vrijwel altijd spontaan rond de tijd van de bevruchting. Het is genetisch, maar het is niet van een van de ouders geërfd. Er is daarom ook geen verhoogde kans op een volgend kind met deze aandoening. Doorgaans wordt wel bij de ouders een genetisch onderzoek gedaan om hierover zekerheid te hebben.

Het Smith Magenis syndroom is niet te voorkomen en het is evenmin te 'genezen'. Toch is een vroege diagnose van groot belang. Dit geeft de ouders de mogelijkheid zich in te stellen op wat komen gaat en het voorkomt onnodige frustratie en overbodig onderzoek.

Een vroege diagnose is helaas niet altijd mogelijk. In de vroege kindertijd is het syndroom eigenlijk alleen te herkennen door een (kinder)arts die ermee vertrouwd is. Met het opgroeien wordt 'het beeld' duidelijker. De opvallendste signalen zijn: achterstand in de ontwikkeling, mooi uitzienende kinderen met een rond gezicht en blozende wangen, laat praten, driftbuien en moeite met inslapen en doorslapen.



Links ziet u een afbeelding van twee chromosomen 17. Rechts hetzelfde maar dan schematisch. In dit geval ontbreekt een deel van bandje 11.2 van de korte arm van chromosoom 17.

Kenmerken

Dit overzicht van kenmerken is niet uitputtend. Een kind hoeft ook niet alle kenmerken te hebben vooraleer een diagnose kan worden gesteld. Bij een vermoeden kan men het beste contact opnemen met een kinderarts/klinisch genetisch centrum voor een gericht chromosomenonderzoek.

Lichamelijke kenmerken

- kleine gestalte
- een karakteristiek gezicht: een brede neusbrug, een vlak midden-gedeelte van het gezicht, bolle en vaak roze wangen, een gebogen bovenlip, omlaag staande mondhoeken, een forse onderkaak bij oudere kinderen en volwassenen. Deze gezichtskenmerken kunnen vrij subtiel zijn.
- chronische oorontstekingen en/of verminderd gehoor
- oogproblemen, waaronder scheel kijken (strabisme) en bijziendheid
- hese en lage stem
- korte vingers en tenen en platvoeten of holvoeten
- een ongewoon looppatroon
- verlaagde reflexen
- verminderde gevoeligheid voor pijn
- soms: aangeboren hartafwijkingen (hartuis), urinewegproblemen, scoliose (zijwaartse verkromming van de ruggengraat)

Kenmerken in de kindertijd

- aantrekkelijk gezicht
- opgewekte uitstraling
- weinig huilen
- lage spierspanning
- voedingsproblemen

Ontwikkelingskenmerken

- taalachterstand en articulatieproblemen
- langzame motorische ontwikkeling (met name weinig soepel)
- beperkte zintuiglijke integratie
- leermoeilijkheden en verstandelijke handicap

Slaapproblemen

- de meeste baby's slapen veel meer

dan gewoon is (maar sommige baby's slapen 's nachts heel weinig en hebben een gestoord dag en nachtritme)

- vanaf de peuterleeftijd verkorte slaap en veel wakker worden 's nachts
- minder REM slaap. Dit is het deel van de slaap waarvan we het meest uitrusten, deze slaap wordt gekenmerkt door snelle oogbewegingen (Rapid Eye Movements)
- grotere behoefte aan dutjes overdag

Gedrag

- hyperactief en snel prikkelbaar
- zichzelf met de armen om de romp stevig vasthouden of de handen tegen elkaar drukken (vooral bij plezier)
- zeer veel aandacht vragen van volwassenen
- dwangmatig en altijd op zoek naar de grenzen
- woedeaanvallen met destructief en agressief gedrag
- verschil in gedrag thuis en elders
- zelfverwondend gedrag, waaronder: hoofdbonken, op de hand bijten, aan wondjes peuteren, vingernagels en teennagels afscheuren, vreemde voorwerpen in de oren, de neus, de anus of de vagina stoppen

Belangstelling

- computeren
- video's kijken
- dieren
- baby's
- vliegtuigen
- voedsel
- de regie hebben in wat er gebeurt
- aandacht van volwassenen

Er zijn kinderen en volwassenen bij wie nauwelijks sprake is van gedragsproblemen. Maar ook dan zijn er eigenlijk altijd slaapproblemen. En lichte vormen van zelfverwondend gedrag komen bij vrijwel alle kinderen voor. De meeste kinderen en volwassenen echter hebben veel last van ernstig probleemgedrag. De kinderen willen graag de regie hebben in alles wat er gebeurt. Ondanks het vaak moeilijke gedrag hebben kinderen en volwassenen met Smith Magenis syndroom een innemend karakter, zijn ze erg gericht op contact en hebben ze vaak onvermoede mogelijkheden.

Leila

Leila is geboren op 22 augustus 1998. Haar broertje Nordin was toen bijna twee jaar. Leila was een heel rustige, weinig ondernemende baby en in haar algehele ontwikkeling was ze iets trager dan andere kinderen van haar leeftijd. We dachten dat ze een laatbloeiër was.

Toen ze 14 maanden was, stelde men bij het audiologisch centrum vast dat ze een ontwikkelingsachterstand had van ongeveer vier maanden. En toen Leila drie jaar was, werd vastgesteld dat ze het Smith Magenis syndroom heeft. Sinds haar tweede jaar gaat ze naar een reguliere peuterspeelzaal bij ons in de buurt. En binnenkort gaat ze, als 'integratiekind', naar groep 1 van de basisschool.

Leila wordt een tot twee keer per nacht wakker door haar slaapstoornissen. Misschien is hier in de toekomst iets aan te doen met medicijnen.

Leila kan snel driftig worden. Maar meestal is ze een heel vrolijke, lieve meid die graag contact zoekt met anderen. Ze is leergierig en ze blijft zich goed ontwikkelen.



Groei en voeding

Vrijwel alle kinderen met Smith Magenis syndroom zijn klein bij de geboorte en ze groeien slecht. Bij de helft van de kinderen is al in de zwangerschap opgevallen dat het kind minder beweeglijk is. Gewicht, lengte en hoofdomtrek vallen bij de geboorte meestal binnen de normale marges.

De meeste kinderen hebben voedingsproblemen in de eerste levensjaren. Deze kunnen samenhangen met de (soms ernstige) spierslakte, algehele lethargie, mondmotorische problemen en moeite met zuigen en slikken. Vaak is tijdelijk sondevoeding nodig via neussonde of PEG sonde.

De curve van de lichaamslengte buigt in de loop van de kindertijd

langzaam af. De hoofdomtrek blijft doorgaans binnen de normale marges. Op volwassen leeftijd valt de lengte in het laagnormale gebied. Tijdens de basisschoolleeftijd hebben veel kinderen de neiging wat zwaarder/dikker te worden en sommige kinderen hebben duidelijk aanleg voor zwaarlijvigheid.

Aandachtspunten:

- De groei van lengte, gewicht en hoofdomtrek.
- De voedingsinname, slikken, mondmotorische vaardigheden, signalen van slokdarmreflux (terugvloeiën van zure maaginhoud in de slokdarm).
- Onderzoek en behandeling door logopedist, ergotherapeut, diëtist/voedingsdeskundige vanwege problemen met zuigen en slik-

ken, voor behandeling van overgevoeligheid in het mondgebied en ter verbetering van de mondmotoriek.

- Vanaf de schoolleeftijd het eten en het gewicht in de gaten houden, omdat het kind anders te zwaar kan worden.

Ontwikkeling en gedrag

Zijn er mogelijkheden om de verstandelijke ontwikkeling te stimuleren en het gedrag van kinderen en volwassenen met Smith Magenis syndroom positief te beïnvloeden? Dit is een vraag die zowel ouders als leerkrachten zich zullen stellen.

Alle kinderen en volwassenen hebben een verstandelijke handicap, maar de ernst hiervan varieert heel sterk. Er zijn kinderen met lichte verstandelijke beperkingen. De meeste kinderen hebben een matige verstandelijke handicap (IQ tussen 40-54), maar ook ernstige beperkingen kunnen voorkomen. De motorische ontwikkeling kan vrijwel normaal zijn, maar deze kan ook ernstig vertraagd verlopen. De sociaal-emotionele ontwikkeling volgt meestal de mentale ontwikkeling. Het gebruik van taal blijft ver achter bij het taalbegrip, zeker in de vroege kindertijd.

Spraak en taal

Een duidelijke spraak- en taalachterstand, al of niet samengaan met gehoorverlies, komt voor bij vrijwel alle personen met Smith Magenis syndroom. Baby's en peuters brabbelen opmerkelijk minder dan hun leeftijdgenootjes. Sommige kinderen hebben daarnaast moeite met bepaalde klanken vanwege problemen in het mondgebied (niet goed sluitend gehemelte, lage spierspanning en dergelijke). De taal blijft in de kleuterleeftijd zwak.

Met intensieve spraak en taaltherapie, gecombineerd met het aanleren van gebaren en gebruik maken van totale communicatie kunnen veel kinderen in de basisschoolleeftijd redelijk en verstaanbaar leren praten. Soms kan vroegtijdig leren lezen helpen bij het gaan praten. Wanneer kinderen eenmaal hebben leren praten, houden ze niet meer op. En vaak stellen ze voortdurend vragen. De pubers en jongvolwassenen kunnen indruk maken door een goed gevoel voor humor en hun uitstekende geheugen.

Gedrag

Sociaal onaangepast gedrag wordt heel veel genoemd: driftbuien, ongehoorzaamheid en uitdagend gedrag, aandacht vragen, speelgoed vernielen, impulsief en hyperactief gedrag, concentratieproblemen, slaapmoeilijkheden en nagelbijten. Ook zelfverwonding wordt regelmatig genoemd: zichzelf slaan of hoofdbonken, de nagels of haren uittrekken, voorwerpen inbrengen, wondjes openkrabben.

Vrijwel alle kinderen en volwassenen vertonen stereotype gedragingen zoals voorwerpen of hun handen in de mond steken, tanden knarsen, likken aan voorwerpen en ermee fladderen, zichzelf vasthouden, veel wiegen en draaien of friemelen. Meestal is op de een of andere manier de mond betrokken bij het stereotype gedrag.

Bedplassen en in de broek poepen komen veel vaker voor dan bij andere kinderen met een vergelijkbare ontwikkeling. In sociaal opzicht vragen kinderen met Smith Magenis syndroom veel meer aandacht dan leeftijdgenootjes met eenzelfde ontwikkelingsachterstand. Ook obsessief bezig zijn met bepaalde onderwerpen komt regelmatig voor.

Veel kinderen houden zichzelf vast met de armen om de romp geslagen (self-hugging) of ze houden hun handen (vaak met de vingers verstrengeld) vast op borst of kinhoogte. Deze bewegingen, vaak ritmisch, zijn onwillekeurig en gebeuren vooral wanneer het kind gelukkig en opgewekt is. Ook anderen worden dan soms met kracht geknuffeld.

Hoewel het kind natuurlijk wel enige controle heeft over het gedrag is

het belangrijk om te bedenken dat veel van het negatieve gedrag van binnenuit wordt gestuurd. Het voor Smith Magenis syndroom zo kenmerkende gedragspatroon heeft grote invloed op de opvoeding en op het 'gewone' gezinsleven; het kan een ware uitputtingsslag zijn. Het is belangrijk dat hulpverleners zoals artsen en leerkrachten zich dit goed realiseren. Het gedrag van het kind is niet met eenvoudige pedagogische maatregelen te corrigeren.

Het gebruik van taal blijft ver achter bij taalbegrip.

Praktische en emotionele ondersteuning van de ouders en goede samenwerking en afstemming tussen alle bij het kind betrokken professionals is van groot belang.

Aandachtspunten:

- Stimuleren van de ontwikkeling via fysiotherapie, logopedie en ergotherapie.
- Een individueel plan met aandacht voor de sterke en zwakke kanten, rekening houdend met het gedrag. Regelmatige evaluatie van de cognitieve en emotionele ontwikkeling.
- Via logopedie behandelen van voedingsproblemen en slikproblemen, stimuleren van de mondmotoriek, behandeling van overgevoeligheid in het mondgebied, stimuleren van de ontwikkeling van de spraak.

- Gebruik van gebaren en van totale communicatie heeft een positieve invloed op de communicatie en heeft vaak ook een positief effect op het gedrag.
- Gedragstherapeutische behandeling van problemen met inslapen en doorslapen kan de ernst van de gedragproblemen positief beïnvloeden.
- Sterke gerichtheid op volwassenen en een bijna onverzadigbare behoefte aan individuele aandacht.
- Een consistente aanpak met veel structuur en houvast, visuele ondersteuning en vaste rituelen bij de overgang van de ene naar de volgende situatie (vergelijkbaar met de aanpak van kinderen met autisme).
- Moeite met het verwerken van opeenvolgende zaken, dus moeite met tellen, rekenen en opdrachten die meerdere opeenvolgende stappen vergen. Het korte termijn geheugen is zwak.
- Het lange termijn geheugen (vooral voor namen) en het visueel redeneren is goed. In het onderwijs zal men hiermee rekening moeten houden door methodes te kiezen die aansluiten bij deze sterke kanten.
- Een rustige en overzichtelijke groep van maximaal vijf tot zeven personen. Naarmate de groep groter is, werkt de competitie om de aandacht van de leerkracht en de innerlijke onrust gedragsproblemen in de hand.
- Vooral visuele informatie wordt goed verwerkt. Zowel thuis als op school kan men gebruik maken van foto's en pictogrammen bij de dagelijkse activiteiten, om overgangen van de ene naar de andere situatie te vergemakkelijken en om taken te ondersteunen.
- Voor veel kinderen is de computer in het onderwijs een uitkomst (thuis ook trouwens!). Op een of andere manier is er een sterke fascinat
- ciatie met elektronica, zoals video's, computerspelen, cassettes en dergelijke.
- Zodra gedragsproblemen zich voordoen dient hierop een behandelingsplan te worden gemaakt.
- Gematigd positieve emotionele aandacht van de leerkracht of de ouders is vaak een sterke motivatie. Ook iets mogen doen wat ze graag willen (zoals op de computer werken) kan een sterke beloning vormen (en verlies van computertijd kan soms als straf werken).
- Medicatie tenslotte kan soms helpen om negatief gedrag te reguleren. Bij de meeste kinderen en volwassenen zijn diverse medicijnen met wisselend succes geprobeerd. Veel onderzoek naar het effect hiervan is er nog niet. En het onderzoek dat er wel is geeft heel individueel wisselende uitkomsten.

www.smithmagenis.org

EDUCATIONAL CHARACTERISTICS


WHAT'S A TEACHER TO DO?

Classroom Strategies That Enhance Learning For Children with Smith-Magenis Syndrome

*by Barbara Haas-Givler, M.Ed.
and Brenda Finucane, M.S.
Elywn Training and Research Institute

- ◆ THE QUEST FOR ADULT ATTENTION
- ◆ A CALM, CONSISTENT CLASSROOM
- ◆ A SMALL CLASS SIZE
- ◆ REINFORCERS AND MOTIVATORS
- ◆ BEHAVIORAL INTERVENTIONS
- ◆ TOUGH LOVE

THE QUEST FOR ADULT ATTENTION



Gereed

Prisms is een organisatie van ouders en onderzoekers die belangstelling hebben voor Smith Magenis syndroom. Prisma's: dat slaat op de veelzijdigheid van de kinderen. De website geeft veel informatie over het syndroom en tips voor de om-

gang. Ouders kunnen hun ervaringen uitwisselen en vragen stellen. Ook voor onderzoekers en dienstverleners is de site informatief: www.smithmagenis.org

Sofie

Onze tweede dochter Sofie is geboren op 7 september 1999. Al in mijn buik was Sofie erg rustig. Ze bewoog weinig en groeide matig.

De geboorte verliep voorspoedig.

We zagen al snel dat Sofie het allemaal een beetje anders deed dan haar grote zus Ilse. Ze kon bijvoorbeeld haar hoofdje niet ophouden als ze op haar buik lag, ze sliep veel en huilde weinig. We hadden weinig contact met haar. Ze vond het allemaal wel best.

Toen Sofie vijf maanden was kreeg ze fysiotherapie en op het consultatiebureau wilden ze dat Sofie door een kinderarts gezien zou worden. De kinderarts dacht dat het allemaal wel goed zou komen. Ze was waarschijnlijk wat langzamer, omdat ze vaak ziek was. Met 14 maanden heeft Sofie een week in het ziekenhuis gelegen met een longontsteking. Ook toen hebben we aangegeven dat we ons erge zorgen maakten over de langzame ontwikkeling, maar ook toen werd er gezegd dat het wel goed zou komen met Sofie.

De fysiotherapeut vond dat ze echt veel te weinig vooruit ging en heeft ons aangeraden om haar verder te laten onderzoeken in een universitair ziekenhuis. Sofie werd aangemeld voor de 'Sylvia Toth onderzoeksdag' in het kinderziekenhuis. Alle onderzoeken gebeuren dan op één dag. Er komt een neuroloog, een fysiotherapeut, een klinisch geneticus enzovoort. Door een heel team wordt er naar je kind gekeken. We zouden na zes weken de uitslagen krijgen maar al na twee weken belde de klinisch geneticus op met het bericht dat er een afwijking op chromosoom 17 was gevonden. Dit was een grote tegenvaller. We hadden toch gehoopt dat het wel goed zou komen.

Toen moest worden uitgezocht wat er precies aan de hand was met chromosoom 17 en welk syndroom erbij hoorde. 'Smith Magenis syndroom' werd ons medegedeeld, met ernstige gedragsproblemen en slaapproblemen, met spraakmoeilijkheden enzovoort. Het hele verhaal paste nog niet bij dit kleine meisje.

Twee weken na de diagnose ging Sofie lopen en vanaf die tijd is het eigenlijk alleen maar beter gegaan met haar. Ze kan nu buiten spelen en veel meer dingen zelf doen en beter met andere kinderen spelen. Ze heeft nu ook logopedie en dat gaat best goed, ze doet veel met gebaren en elke keer komt er een woordje bij.



's Nachts wordt ze regelmatig wakker, maar met een flesje warme melk slaapt ze meestal snel weer verder.

Soms verandert Sofie opeens in een klein draakje. Dan vliegen de spullen door het huis. Maar gelukkig is ze goed af te leiden en kan ze door de tv aan te zetten of naar buiten te gaan weer veranderen in een lachende peuter van drie jaar.

Slaap

Vrijwel alle kinderen en volwassenen met Smith Magenis syndroom hebben last van een verstoord slaappatroon. Dit heeft niet alleen ernstige gevolgen voor de persoon zelf, maar ook voor de ouders en overige familieleden die hierdoor een chronisch tekort aan slaap krijgen.

Het gaat om verschillende problemen; moeite om in slaap te komen, vaak wakker worden in de nacht en lang wakker blijven en slaperigheid overdag. Op heel jonge leeftijd slaapt het kind juist veel en lang en is het ook overdag vrij sloom. Uit een onderzoek naar slaapedrag bleek dat er met het toenemen van de leeftijd van het kind een gestage afname was van het aantal uren slaap. Als meest voorkomende problemen rond het naar bed gaan en 's nachts werden genoemd: uitgebreide bedrituelen, bedplassen, snurken, wakker worden 's nachts om te plassen of te drinken, smeren van ontlasting, vernielen van speelgoed. Ouders geven vaak aan dat hun kind alleen in slaap valt wanneer een van de ouders erbij blijft. Vroeg wakker worden 's morgens is eerder regel dan uitzondering, zelfs bij kinderen met slaapmedicatie.

Aandachtspunten

- Bij kinderen die veel snurken of onregelmatig ademen in de slaap moet men bedacht zijn op slaapapneu (ademstilstand als gevolg van het afsluiten van de keel of bovenste luchtwegen). Lijkt dit het geval dan is een slaaponderzoek aangewezen. De behandeling ervan is hetzelfde als bij andere kinderen, soms kan het weghalen van de amandelen al voldoende zijn.
- Over de behandeling van slaapproblemen met melatonine zijn nog onvoldoende gegevens om harde conclusies te trekken. Wel bieden de eerste berichten hierover hoopvolle perspectieven. Een gecontroleerde 'trial' van vier tot zes weken

kan het overwegen waard zijn bij kinderen en volwassenen met ernstige slaapproblemen. Een verbetering van de slaap geeft tenslotte ook een betere gezondheid en minder prikkelbaarheid overdag.

- Los van elkaar komen veel ouders met heel vergelijkbare oplossingen om de slaapkamer van hun kind 'aan te passen', zoals de kamer zoveel mogelijk isoleren, lichtdichte gordijnen, alle speelgoed en lampen uit de kamer, een kijkgaatje in de slaapkamerdeur, zodat het kind niet wakker wordt wanneer de ouder wil controleren of het nog goed ligt. Meestal is geen van deze maatregelen afdoende, maar alle beetje helpen.
- Kinderen en volwassenen met Smith Magenis syndroom zijn echte 'ochtendmensen'. In het onder-

wijs en ook bij therapie moet dit zoveel mogelijk worden benut. Aandacht vragende therapie of onderwijsactiviteiten in de late namiddag veroorzaken doorgaans toenemend negatief gedrag en moeite om 'bij de les' te blijven.

- Aan de met de leeftijd toenemende behoefte aan dutjes overdag kan men het beste maar toegeven. Het werkt niet om de persoon deze dutjes te onthouden. Integendeel: het slapen 's nachts wordt er niet beter van en de stemming overdag veel slechter.

Onderzoek

Uit onderzoek in Frankrijk en de Verenigde Staten is naar voren gekomen dat er bij vrijwel alle onderzochte kinderen sprake was van een verstoring van de melatonine-cyclus. Melatonine is een lichaamseigen stof die een rol speelt bij de regeling van het dag en nacht ritme van onze biologische klok. Het lijkt erop dat de veranderingen in het slaappatroon een gevolg zijn van afwijkingen in de stofwisseling van melatonine. Ook in Nederland wordt hier inmiddels gericht onderzoek naar gedaan.

Rick

Rick wordt geboren op 15 maart 1993. In eerste instantie lijkt hij een gewone gezonde baby. Hij slaapt meteen hele nachten door. Na tien dagen vinden wij hem heel benauwd in zijn bedje. Meteen naar het ziekenhuis. Hij wordt er binnenste buiten gekeerd, maar alles is in orde. Rond zijn eerste jaar gaan we ons steeds meer zorgen maken. Hij wil graag dingen duidelijk maken maar dat lukt hem niet en dan wordt hij driftig. De driftbuien worden steeds erger. Het neemt zulke vormen aan dat we de huisarts raadplegen. Dan komt de hele molen op gang.

Via de huisarts komen we bij het Riagg. We zijn niet tevreden met de uitkomst van hun onderzoek en gaan verder naar een observatiecentrum. Daar stellen ze vast dat Rick een ontwikkelingsachterstand heeft en een spraaktaalprobleem. Hij wordt verwezen naar een revalidatiecentrum. Daar leert hij gebaren en hij wordt wat makkelijker in de omgang. Inmiddels is hij drie jaar.

Al die tijd kwam Rick ook regelmatig bij de kinderarts. We kregen een andere kinderarts die opnieuw een gesprek met ons had en Rick goed bekeek. Hij vertelde ons dat Rick verstandelijk gehandicapt was. Eigenlijk wisten we dat al, maar de eerste keer dat iemand het uitspreekt komt het toch hard aan. De kinderarts stelde voor een chromosomenonderzoek te laten doen. Daaruit bleek dat Rick het Smith Magenis syndroom heeft. Zijn moeilijke gedrag is daarmee beter te begrijpen.

Het revalidatiecentrum geeft ons het advies hem naar een school te doen die is gespecialiseerd in onderwijs aan kinderen met spraak en taalproblemen. Rick is daar bijna twee jaar geweest, maar toen werd het niveau toch wat te hoog voor hem. Op een school voor zeer moeilijk lerende kinderen zal hij beter op zijn plaats zijn. Rick gaat daar nu voor het tweede jaar heen en hij doet het er goed. Momenteel leert hij lezen!

Rick is inmiddels acht jaar. Hij woont sinds een jaar niet meer thuis. Hij komt gemiddeld een keer in de twee weken een weekend thuis. In de vakanties is hij ongeveer de helft van de tijd thuis en de andere helft bij de groep. Deze



groep is een onderdeel van een internaat voor mensen met een verstandelijke handicap. We zijn momenteel met Rick bezig met een behandeling met melatonine. Hij krijgt dit nu een aantal maanden. Het lijkt aan te slaan. Gedurende de dag is hij fitter en 's nachts wordt hij minder vaak wakker. Het is nog een experimentele behandeling, maar we hopen dat het blijvende resultaten heeft.

Lichamelijke aspecten

Keel, neus en oren

Bij veel kinderen met Smith Magenis syndroom komen aangeboren afwijkingen voor in het keel-, neus- en oorgebied die deels een verklaring kunnen vormen voor de spraak- en taalproblemen. Het kan hierbij gaan om afwijkingen aan het strottenhoofd, spierslapt in het mondgebied, beperkte beweeglijkheid van de tong, afwijkingen aan het (zachte) gehemelte enzovoort.

Veel kinderen hebben vaak terugkerende luchtweginfecties en de

meeste kinderen hebben buisjes nodig vanwege chronische middenoorontstekingen. Ook slechthorendheid komt veel voor.

Aandachtspunten

- Bij alle kinderen is onderzoek van het keel, neus en oorgebied op zijn plaats. Een gehooronderzoek, analyse van de spraaktaalontwikkeling en onderzoek naar eventueel aanwezige keel, neus en oor problemen met speciale aandacht voor mogelijke gehemelteproblematiek.

- Alert zijn op mondmotorische vaardigheden, slikproblemen en eventuele voedingsproblemen.
- Regelmatige evaluatie van het gehoor (audiometrie) en zonodig aanmeten van gehoorapparaatjes.
- Alert blijven op middenoorontstekingen. Doorgaans is dit chronisch (met drie tot zes episodes per jaar). Bij sommige kinderen is preventief antibioticagebruik aangegeven en veel kinderen hebben buisjes nodig.

Neurologisch

Bij ongeveer eenderde van de kinderen komt epilepsie voor. Soms is er een afwijkend EEG zonder dat er sprake is van epileptische aanvallen. Vrijwel alle kinderen hebben de eerste levensjaren ernstige spierslapt (hypotonie), vaak vertraagde reflexen en een verminderde gevoeligheid voor pijn. Het looppatroon in de kindertijd is opvallend. Veel kinderen hebben platvoeten of juist sterk gekromde voeten.

Aandachtspunten

- Bij ieder kind is na de diagnose en daarna jaarlijks een neurologische

evaluatie noodzakelijk. Bij kinderen met epileptische aanvallen zal ook een EEG gemaakt moeten worden en dit kan ook nuttig zijn om bepaalde vormen van epilepsie uit te sluiten.

- Bij gedragsveranderingen of veranderingen in attentie dient opnieuw onderzocht te worden of er mogelijk sprake kan zijn van epileptische activiteit en/of bijwerkingen van eventuele medicatie.
- De epilepsie reageert doorgaans goed op de traditionele medicatie. Soms kan de epilepsiemedicatie als bijeffect zowel een positieve

als een negatieve invloed hebben op de slaap of het gedrag. In het algemeen kunnen personen met Smith Magenis syndroom extra gevoelig zijn voor de bijwerkingen van anti-epileptica.

- Fysiotherapie is eigenlijk bij alle jonge kinderen met dit syndroom nodig om de motorische ontwikkeling te stimuleren. Ergotherapie en aangepast schoeisel kunnen helpen om het looppatroon evenwichtiger te maken.

Ogen

Diverse oogafwijkingen komen voor bij kinderen met Smith Magenis syndroom.

Met name afwijkingen aan de iris en aan het netvlies, scheelzien en bijziendheid komen meer dan gemiddeld voor.

Aandachtspunten

- Jaarlijks oogheelkundig onderzoek.
- Sommige kinderen hebben al in het eerste jaar een bril nodig.
- De behandeling van scheelzien is niet anders dan bij andere kinderen.

- Bij kinderen die vaak 'hoofdbonnen' dient men het dragen van een beschermende helm te overwegen in verband met het hogere risico op netvliesloslating.

Overige aangeboren aandoeningen

- Diverse aangeboren hartafwijkingen komen voor bij ongeveer een kwart van de kinderen. Een kinder cardiologisch onderzoek (inclusief een echocardiogram) is daarom op zijn plaats.
 - Chronische obstipatie (verstopping) komt bij ongeveer de helft van de kinderen voor. Dit kan te maken hebben met de lage spierspanning. Voldoende vocht en een aangepast dieet zijn de voor de hand liggende maatregelen. Wanneer dit onvoldoende helpt kunnen verdere laxerende maatregelen overwogen worden. Op latere leeftijd, wanneer het kind actiever wordt, zal de obstipatie vaak verminderen.
 - Nierafwijkingen komen minder vaak voor. Wel is een nierecho aan te bevelen. Bij onverwachte koorts dient men alert te zijn op urineweginfecties.
 - Veel kinderen hebben korte brede handen en afwijkingen aan de vingers en/of tenen.
 - Een milde scoliose (verdraaiing en verkromming van de ruggengraat) komt bij betrekkelijk veel kinderen voor, soms al op jonge leeftijd. Men dient hier standaard alert op te zijn. De behandeling is niet anders dan bij andere kinderen. Chirurgisch ingrijpen is zelden nodig.
 - Het is niet duidelijk hoe vaak stofwisselingsproblemen kunnen voorkomen bij kinderen met Smith Magenis syndroom.
- Schildklierafwijkingen kunnen voorkomen evenals problemen in de cholesterolhuishouding en in de afweerfunctie.
- Veel kinderen zijn licht van huid, hebben blond haar en blauwe ogen. De huid is vaak droog. Omdat het kind vaak ook veel kwijlt (mede door de lage spierspanning in het mondgebied) kan de gezichtshuid snel geïrriteerd raken. Vanaf het tweede jaar kunnen kinderen erg gaan peuteren.
 - Regelmatige verzorging van de nagels en de handen kan voorkomen dat de nagelriemen en nagels worden afgekloven. Soms kan het dragen van beschermende handschoenen helpen.

Ruben

Ruben is geboren op 4 september 1996 na een normale zwangerschap. Na de geboorte lijkt alles in orde. Na een aantal maanden blijkt dat Ruben wat achterblijft in ontwikkeling. Door de kinderarts worden we verwezen naar de kinderfysiotherapeut van het ziekenhuis, omdat hij erg slap en sloom is. Ruben is dan vijf maanden. Met hulp van de fysiotherapeut heeft hij geleerd zijn hoofdje omhoog te tillen, te rollen, te zitten en te kruipen. Daarna heeft hij leren staan met hulp van een statafel. Hij is dan al wel twee jaar oud.

Vanaf zijn geboorte heeft Ruben ook regelmatig last van luchtweginfecties. Toen hij een jaar was heeft hij drie weken met een longontsteking in het ziekenhuis gelegen. De kinderarts nam het initiatief om hem eens door het hele kinderteam van het ziekenhuis te laten bekijken (kinderarts, neuroloog, psycholoog en fysiotherapeut). Hieruit bleek dat Ruben in zijn ontwikkeling rond een leeftijd van zes maanden zat. Wij werden voor verder onderzoek verwezen naar de kinderneuroloog. Er zijn toen verschillende onderzoeken gedaan, maar helaas kwam hier niets uit. In die tijd zijn we ook begonnen met eens in de twee weken PPG (praktisch



pedagogische gezinsbegeleiding) aan huis. Daar hebben we heel veel aan gehad, vooral voor zijn spelontwikkeling. En we zijn begonnen met prelogopedie om zijn mondmotoriek te stimuleren.

Ruben is drie jaar als hij begint op een speelgroepje van het kinderdagcentrum voor twee ochtenden in de week. Hij kan dan nog niet alleen drinken, praten of lopen, maar je kan aan hem merken dat hij veel dingen wel begrijpt. Hij gaat daar goed vooruit in zijn ontwikkeling en we stoppen met de PPG aan huis. Met drieënhalf jaar gaat hij lopen en als hij vier jaar is, begint hij op de 'ontwikkelingsgroep' van het kinderdagcentrum. Eerst drie dagen, maar al snel wordt dit uitgebreid naar vijf dagen per week. Op het kinderdagcentrum is Ruben een vrolijke jongen die van gezelligheid houdt. Ze kennen daar de woede aanvallen niet die Ruben thuis regelmatig heeft. Ruben leert met pictogrammen en gebaren te werken en hij begint enkele woordjes te praten zoals papa, mama, uit, ja en nee. Hij begint echt te brabbelen, maar zijn taalbegrip is veel groter dan zijn taalgebruik. Hij krijgt ook twee keer per week fysiotherapie op het kinderdagcentrum, want hij heeft nog steeds veel moeite met zijn grove motoriek.

In oktober 2001, Ruben is dan vijf, komen we met hem bij een klinisch geneticus. Door zijn gedrag tijdens het onder-

zoek, hij was boos, krabde zich achter zijn oren, sloeg zichzelf en gooide zichzelf op de grond, door onze verhalen over zijn driftaanvallen, zijn vele wakker worden 's nachts en door zijn uiterlijk, bril en klein voor zijn leeftijd, dacht de klinisch geneticus aan het Smith Magenis syndroom. Zij heeft opnieuw een chromosomenonderzoek gedaan en daarbij bleek dat er een klein stukje van de korte arm van chromosoom 17 ontbreekt (deletie 17p, bandje p11.2): Smith Magenis syndroom.

Nu we weten wat Ruben heeft, worden voor ons een heleboel vragen beantwoord. We krijgen hierdoor weer wat rust. We hoeven ons niet meer steeds af te vragen hoe het toch komt dat Ruben soms zo boos is of waarom hij zo slecht slaapt. We weten nu dat dit van het syndroom komt.

Volgend schooljaar mag Ruben naar de school voor zeer moeilijk lerende kinderen. De orthopedagoog van het kinderdagcentrum heeft hem getest en hij is er redelijk hoog uitgekomen. We zijn hier heel trots op en het is zeker weer een stapje vooruit. Je weet gewoon niet hoever Ruben in zijn ontwikkeling kan komen. We zijn ook blij dat we sinds kort contact hebben met ouders met ook een kind met Smith Magenis syndroom. Je herkent heel veel van elkaar en er zijn veel overeenkomsten. Er zullen zeker meer kinderen zijn met dit syndroom.

Omgang, begeleiding en onderwijs

Het gedrag van een kind met Smith Magenis syndroom vormt in alle opzichten een uitdaging. Het kind is ook voor zichzelf niet makkelijk.

Het kind zoekt (en vindt) de grenzen van het geduld van zijn ouders. Het zal alle grenzen van de leerkrachten in de klas overschrijden. Het kind is lastig, het vraagt eindeloos veel energie, maar het kan ook lief en innemend zijn. Het kan van veel dingen genieten, maar het kan tegelijk onuitstaanbaar zijn. Het ene moment is het rustig aan het spelen, maar dit kan ineens omslaan in een driftbui. Het kind zit daarmee ook zichzelf regelmatig in de weg. De omslag van 'schattige kleuter naar duivelse furie' komt meestal onverwacht. Misschien is het grootste belang van de diagnose wel dat het de ouders de zekerheid geeft dat het niet aan

'de opvoeding' ligt dat hun kind is zoals het is. Daarmee komt de weg vrij om samen met anderen een goede opvoedingsstrategie uit te zetten. Heel in het kort samengevat is deze strategie: omzeil de moeilijkheden en benut de positieve eigenschappen.

Aandacht

Kinderen met Smith Magenis syndroom zijn erg gericht op volwassenen en hebben een bijna onverzadigbare behoefte aan individuele aandacht. Deze karaktertrek heeft voor de opvoeding thuis en de aanpak op school belangrijke consequenties. Het kind zal natuurlijk de voorkeur geven aan positieve aandacht, maar

wanneer het geen aandacht voelt dan is negatieve aandacht ook goed. In de klas betekent dit vaak dat het kind op alle mogelijke manieren probeert om 'een op een' aandacht te krijgen: door de leerkracht in de rede te vallen, vragen te stellen, grapjes te maken enzovoort. Probeert de leerkracht om het aandachtvragende gedrag te negeren, dan heeft dit meestal alleen maar als gevolg dat kind met frustratie of woede reageert, andere kinderen in de weg gaat zitten of dingen kapot maakt. Het is lastig om een evenwicht te vinden: meer positieve aandacht geven betekent dat het kind alleen maar om nog meer aandacht vraagt en negeren zorgt voor een ne-

gatieve spiraal. Misschien dat de navolgende suggesties wat houvast kunnen geven.

Een rustige en consequente omgeving

Het kind heeft als het ware extra zintuigen voor de emoties van de leerkracht. Het is daarom belangrijk dat de leerkracht een neutrale toon probeert te houden, zonder koel en afstandelijk te worden. Een matig positieve toon kan het kind sterk motiveren. Van een te enthousiaste reactie kunnen ze snel te opgewonden raken. Dus wel positieve aandacht, maar niet overdreven. En tegelijk dient men negatieve aandacht zoveel mogelijk te beperken.

Wanneer de leerkracht laat merken dat het geduld nu op is dan zal het kind net dat stapje verder gaan dat maakt dat de leerkracht zijn geduld verliest. Men kan een kind dat bijvoorbeeld steeds van zijn stoel opstaat beter gewoon zonder woorden en op een rustige manier terug zetten en verder gaan of er niets aan de hand is. Dit vraagt natuurlijk wel om een enorme dosis zelfvertrouwen en geduld van de kant van de leerkracht.

Een kleine groep

Een kind met Smith Magenis syndroom zoekt vooral de aandacht van de leerkracht. De andere kinderen in de klas zijn vooral een bron van competitie om deze aandacht. Het samenwerken met klasgenootjes geeft hen te weinig voldoening. Het kind zal daarom het beste tot zijn recht komen in een vrij kleine groep (vijf tot zeven anderen). De competitie om de aandacht van de leerkracht hoeft dan niet zo scherp te zijn. Bovendien is het kind erg makkelijk afgeleid en kan het zich in een kleine groep ook beter concentreren.

Beloning en motivatie

Het valt ouders en leerkrachten vaak op dat het kind perfect aanvoelt waar iemands zwakke plekken zitten en dan precies daarop inspeelt. Zo kan het gedrag van een kind bij de ene leerkracht heel anders zijn dan bij een andere. En het lijkt erop dat

Positieve eigenschappen

- geniet van aandacht
- reageert goed op routine en structuur
- gevoelig voor beloning
- wil graag behagen
- communicatief
- brede interesse
- fascinatie voor elektronica
- sterk visueel ingesteld
- gevoel voor humor
- gevoelig voor afleiding

het kind heel bewust juist dat doet waardoor de leerkracht zijn geduld verliest. Het kan erg moeilijk zijn om een evenwicht te vinden, voldoende afstand te houden zonder het kind af te wijzen en te zoeken naar manieren om het kind te motiveren. Het kind heeft moeite met overgangen van de ene situatie naar de andere. Duidelijkheid bieden door midden van visuele ondersteuning (pictogrammen of foto's) kan helpen. Samengestelde opdrachten kunnen het beste in kleinere taken worden opgedeeld. Dit soort hulpmiddelen zorgt voor routine en overzicht, zowel door de dag heen als binnen een opdracht.

Het kind zoekt voortdurend naar bevestiging, ook wanneer het zelf weet hoe het zijn werk moet doen. Tijdens een taak vraagt het bij elke kleine stap of het goed is gedaan voor het de volgende stap zet. Wanneer bijvoorbeeld met kaarten is aangegeven wat de opeenvolgende stappen zijn, kan de leerkracht het kind op de kaarten wijzen. Daarmee wordt houvast en positieve feedback gegeven, zonder dat verbaal belonen nodig is. Dit is bovendien rustiger voor de andere kinderen.

Gedragsinterventies

Het kind met Smith Magenis syndroom kan heftige woedebuien hebben. Sommige driftbuien zijn onvermijdelijk. Het is nu eenmaal niet doenlijk om voortdurend in de behoefte aan 'controle' te voorzien. Door de dag heen moeten een aantal dingen gewoon gebeuren. Het is belangrijk dat de leerkracht zoekt naar manieren om het kind zo snel moge-

lijk weer 'bij de les' te hebben. Vaak weet een leerkracht wel wat voor situaties tot driftbuien zullen leiden: overgangen van de ene naar de andere activiteit, vooral wanneer het kind plezier beleeft aan de activiteit die ophoudt, onverwachte veranderingen in de klas of in de schoolroutine, een leerkracht die een dag vervangen wordt wegens ziekte, een verandering in het programma enzovoort. Meestal kan men een driftbui wel aan zien komen en het is het beste om dan zo snel mogelijk in te grijpen. Soms helpt het om het kind even apart te nemen. Soms kan een favoriet verhaaltje of liedje het kind kalmeren en afleiden. Is het kind wat rustiger, dan kan het weer verder werken.

Soms werkt afleiding niet. Is een driftbui eenmaal in volle gang, dan zit er meestal niets anders op dan het maar te laten gebeuren. Het is het beste om het kind (zo mogelijk) uit de klas te halen. Dan krijgt het de minste aandacht en kan het zichzelf weer onder controle krijgen. Indien mogelijk is bij deze 'time-out' de eigen leerkracht gewoon in de klas. Een time-out samen met de favoriete leerkracht werkt namelijk behoorlijk belonend.

Het is een hele klus om een kind met Smith Magenis in de klas te hebben, maar het is ook een positieve uitdaging. Het zijn kinderen die je niet vergeet. Naast al het moeilijke gedrag bieden ze ook positieve kracht. Het kan veel voldoening geven als het lukt om het kind zoveel zekerheid te bieden dat het zijn talenten kan ontwikkelen.

Tips

Hulpmiddelen

De firma rdgKompagne heeft een uitgebreide catalogus 2002/2003 met een overzicht van communicatiehulpmiddelen, computeraanpassingen, educatieve software e.d.

Voor meer informatie:
www.rdgkompagne.nl of
tel. (030) 287 05 64



Oefenen met software

Woorden Totaal, Tafel Totaal en RekenSOM... zijn ideale programma's om eens extra te oefenen met de basisvaardigheden die de leerlingen op school moeten beheersen. AmbraSoft heeft naast deze schoolversies nu mooie thuisversies (at Home) ontwikkeld. Deze programma's zijn zeer bruikbaar om thuis gericht te oefenen met de leerstof van school.



Xidis

Xidis gaat ervan uit dat vrijwel iedereen kan leren de computer te gebruiken, ook mensen met een handicap.

Daarvoor is wel deskundig advies nodig in de aanpassingen. Xidis zorgt ervoor dat meer jonge mensen met een handicap de mogelijkheid krijgen om met computers te gaan werken, zodat ze zoveel mogelijk zelf kunnen.

Om dit te bereiken leidt Xidis adviseurs op die werken in regioteams, verspreid over heel Nederland.

Bij Xidis kan men terecht voor:

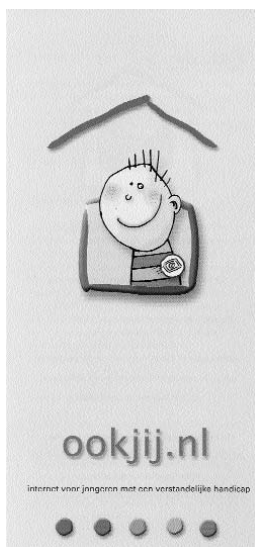
- Advies over aanpassingen die nodig of gewenst zijn;
- Informatie over de vergoeding van aangepaste computers;
- Trainingen in het gebruik van de aangepaste computer en speciale programma's.

Meer informatie is te verkrijgen bij het landelijk kenniscentrum Xidis
T 0499 488810, F 0499 488811
of info@lkc-xidis.nl
www.lkc-xidis.nl

Bestellen kunt u via
T 0228 325705, F 0228 324299
of home@ambrosoft.nl
www.ambrosoft.nl

Ook jij

De website www.ookjij.nl is onlangs door Nederland Kennisland uitgeroepen tot de meest vernieuwende en maatschappelijk relevante pagina



op IT-gebied in Nederland. De site gebruikt geen tekst, alleen flash-filmpjes met tekeningen en geluid. Er kunnen spelletjes worden gespeeld en er zijn cartoons en filmpjes op te zien. Ook is er een nieuwsrubriek.

Special Kids



De website www.specialkids.nl/archief/ is een platform voor ouders, boordevol vragen, tips en ervaringen van heel verschillend karakter.

Om een speciale kidsgids te maken is de redactie op zoek naar uw tips.
Tel. (020) 672 345 28 of
info@kidgids.nl

Samenvatting

Het Smith Magenis syndroom is een zeldzame chromosoomaandoening. De oorzaak is het ontbreken van een stukje van de korte arm van chromosoom 17 (deletie 17p, bandje p 11.2).

De aandoening komt voor bij één op de 25.000 pasgeborenen. De belangrijkste kenmerken zijn: een opvallend gezicht, een matig tot ernstige ontwikkelingsachterstand, een spraakachterstand en gedragsproblemen.

Veel kinderen met Smith Magenis syndroom hebben een brede neusbrug en een vlak middengedeelte van het gezicht. Het voorhoofd en de onderkaak kunnen hierdoor relatief ver naar voren komen.

Er is een spraakachterstand en de stem is wat hees en zwaar. Vaak is er ook slechthorendheid. Het is van groot belang voor de taalontwikkeling dat hierop wordt gelet. Verder is het nodig om het gezichtsvermogen te testen. Veel kinderen zijn ernstig bijziend. Ook scheelzien komt veelvuldig voor.

Vaak is er een groeiachterstand. Soms is er een aangeboren hartafwijking. De vingers en tenen zijn meestal kort.

De meest voorkomende gedragsproblemen zijn hyperactiviteit, slaapproblemen en zelfverwondend gedrag, zoals met het hoofd bonken, in de pols bijten, nagels trekken en voorwerpen in neus en oren stoppen. Waarschijnlijk is er een veranderd pijngevoel; pijn wordt niet als vervelend ervaren.

In medische artikelen zijn meer dan 200 kinderen en volwassenen met Smith Magenis syndroom beschreven. Naast opvallende overeenkomsten is er veel variatie in de ernst van de aangeboren problemen en van de ontwikkelingsachterstand. De ernst van de problemen wordt

deels bepaald door de grootte van de deletie; de hoeveelheid erfelijke informatie die ontbreekt.

Vaak is de deletie zo klein dat deze niet met het gewone chromosomenonderzoek wordt gevonden.

Wanneer er een vermoeden is van het Smith Magenis syndroom, zal daarom een zogenaamd FISH onderzoek plaatsvinden. De letters FISH staan voor 'fluorescentie in situ hybridisatie'. Met deze techniek is het mogelijk om heel kleine stukjes chromosoom specifiek aan te kleuren met een fluorescerende stof. Bestaat er verdenking op het Smith Magenis syndroom zal de specifieke Smith Magenis FISH worden gebruikt. Ziet men dan dat slechts één chromosoom 17 een kleursignaal laat zien, dan betekent dit dat er een kleine deletie is van het andere chromosoom 17. Daarmee is de diagnose Smith Magenis syndroom zeker.

Het Smith Magenis syndroom is een erfelijke aandoening. Maar de erfelijke fout is bij het kind ontstaan. De beide ouders hebben deze 'fout' nog niet. Wanneer een persoon met Smith Magenis syndroom zelf kinderen zou krijgen, dan is er een kans van 50 procent op een kind met Smith Magenis syndroom. De kans dat de ouders een volgend kind met Smith Magenis syndroom krijgen is echter zeer klein.

Een echte behandeling van het Smith Magenis syndroom bestaat niet. Wel zijn de hyperactiviteit en de slaapproblemen te verminderen met therapie en medicijnen. Heel belangrijk is het stimuleren van de

ontwikkeling van het kind, onder andere door fysiotherapie, logopedie, ergotherapie en een voor het kind optimale schoolkeuze. Ook een consequente aanpak van gedragsproblemen en zelfverwondend gedrag is van groot belang.

Een eerste voorwaarde voor een gezonde ontwikkeling is echter dat het kind 'goed in zijn/haar vel zit'. Hierbij is het voortdurend zoeken naar een evenwicht tussen uitdaging en voorspelbaarheid, tussen geborgenheid en structuur. Het kind is emotioneel kwetsbaar en makkelijk van slag en boos wanneer de dingen niet gaan zoals het verwacht. Het heeft een extreme behoefte aan regelmaat en ordening. Maar binnen een te koele en afstandelijke omgeving kan het niet gedijen. Het kind heeft veel behoefte aan bevestiging en aan positieve stimulans, maar tegelijk ook aan ordening en regelmaat. De stemming kan ineens omslaan van vrolijk naar extreem boos. Dit betekent dat hun opvoeders zelden rust hebben.

De opvoeding van een kind met Smith Magenis syndroom vraagt heel veel van ouders. Ze zullen al hun reserves aan energie en vooral aan humor moeten aanspreken. Dat lukt het beste in een omgeving die respect heeft voor hun inspanning en die hen waar mogelijk zowel praktisch als emotioneel ondersteuning biedt.