

Syndromen overzicht

Inhoud

Algemeen.....	2
Downsyndroom	2
Foetaal Alcohol Syndroom	4
Fragiele X syndroom	5
Prader-Willi Syndroom	7
Angelmansyndroom	8
Tubereuze Sclerosis Complex.....	10
Syndroom van Rett.....	11
Cri du Chat Syndroom	12
Williams Syndroom.....	13
Wolf Hirschhorn Syndroom.....	13
Cornelia de Lange Syndroom.....	14
Smith Magenis Syndroom	17
Smith Magenis Syndroom	17
Sotos Syndroom	18
VCFS.....	19
Charge Syndroom	19
Rubinstein-Taybi Syndroom	20
Kabuki Syndroom	21
Bardet-Biedl Syndroom	22
Moebiusyndroom	23
Kleefstrasyndroom	23
Phelan-McDermid Syndroom	24
Phelan-McDermid Syndroom	24
Pitt-Hopkins Syndroom	24
De Grouchy-syndroom	24
Dyggve-Melchior-Clausen Syndroom	25

Algemeen

In bijgaand document is een uitgebreid overzicht van de meest bekende syndromen die tot verstandelijke beperking (kunnen) leiden.

Downsyndroom

In 1866 werden mensen met Downsyndroom voor het eerst herkend als een aparte groep. Dit gebeurde door de Britse arts Langdon Down. In 1959 toonde de Franse kinderarts Lejeune aan dat Downsyndroom veroorzaakt wordt door een extra exemplaar van het 21 ste chromosoom. In plaats van twee hebben zij er drie. Dit heet ook wel trisomie 21.

Drie vormen

Soms ontstaat er een eicel of zaadcel met een extra chromosoom. Dit gebeurt als er bij de voorafgaande celdeling een paar chromosomen niet evenredig is verdeeld. Dit heet non-disjunctie. De bevruchte eicel bevat in dat geval 47 in plaats van 46 chromosomen. Als het daarbij om een extra chromosoom 21 gaat, dan groeit hieruit iemand met vrije trisomie 21, de meest voorkomende vorm van Downsyndroom. Een tweede vorm is translocatie-trisomie 21. Het extra chromosoommateriaal betreft dan een meer of minder groot deel van chromosoom 21 dat zich gehecht heeft aan een ander chromosoom. Dit komt voor bij 3-5 procent van de personen met Downsyndroom. Translocatie-trisomie 21 is in ongeveer een derde van de gevallen erfelijk. De vader of moeder is dan drager van een dergelijk 'combinatie-chromosoom' (maar heeft zelf geen Downsyndroom, omdat er maar een enkel 'los' chromosoom tegenover staat). Een derde vorm is mozaïek-trisomie 21. Een deel van de cellen bevat het extra chromosoommateriaal en een deel niet, in allerlei verschillende verhoudingen. Dit komt voor bij 2-5 procent.

Hoe wordt de diagnose gesteld?

De vermoedelijke diagnose wordt na de geboorte gesteld door de aanwezigheid van bepaalde (uiterlijke) kenmerken. Voor de definitieve diagnose moet altijd bloedonderzoek worden gedaan. De uitslag van het chromosomenonderzoek is meestal binnen een week bekend. Bij translocatie-trisomie wordt aangeraden ook de nakomelingen en de bloedverwanten van de ouder die drager van een translocatie-chromosoom is te laten onderzoeken. Downsyndroom is tevens voor de geboorte al vast te stellen door middel van prenataal onderzoek.

Hoe vaak komt het voor?

Met het stijgen van de leeftijd van de moeder neemt de kans op een kind met trisomie 21 toe. Het aantal geborenen met Downsyndroom hangt daarmee af van de leeftijden waarop moeders hun kinderen krijgen en van de mate waarin aanstaande ouders gebruik maken van prenatale diagnostiek (en selectieve abortus). Op dit moment worden er in Nederland jaarlijks zo'n 275 à 300 kinderen met Downsyndroom geboren, ongeveer 1 op iedere 700 geboorten.

Herhalingskans

Bij translocatie-trisomie kan dus één van beide ouders drager zijn. De kans op nog een kind met Downsyndroom wordt in dat geval mede bepaald door de precieze constellatie van de chromosomen: aan welk ander chromosoom is het 21 ste chromosoom gehecht? Bij de niet-erfelijke vormen van Downsyndroom is de kans op herhaling één procent plus de kans die de moeder reeds heeft op grond van haar leeftijd.

Uiterlijk

Mensen met Downsyndroom zijn meestal herkenbaar aan een aantal uiterlijke kenmerken, bijvoorbeeld: de oogspleten zijn nauwer en lopen enigszins schuin omhoog; het gezicht is rond;

de armen en benen zijn korter in verhouding tot de romp; de handen zijn tamelijk breed en de vingers korter. Het aantal van deze kenmerken varieert per persoon. Ieder kenmerk kan ook voorkomen bij iemand zonder Downsyndroom. Gezondheid

Downsyndroom gaat gepaard met een verhoogd risico op een aantal medische aandoeningen, bijvoorbeeld hartafwijkingen, schildklierproblemen, gevoeligheid voor luchtweginfecties en gehoorverlies. Het vaker voorkomen van bepaalde medische aandoeningen betekent niet dat alle mensen met Downsyndroom alle mogelijke bijkomende problemen ook daadwerkelijk hebben. Veel van deze aandoeningen zijn bovendien goed behandelbaar. Vooral als gevolg van minder sterfte in de eerste levensjaren is de levensverwachting van mensen met Downsyndroom sterk verbeterd: van nog geen 9 jaar in 1920 tot bijna 60 jaar nu. Bij Downsyndroom komen ouderdomsklachten zo'n 15 jaar eerder voor dan bij anderen. Vanaf ongeveer het veertigste levensjaar hebben mensen met Downsyndroom een verhoogde kans de ziekte van Alzheimer te ontwikkelen. De klinische verschijnselen, verlies van motorische, taal- en alledaagse vaardigheden, doen zich in de meeste gevallen pas boven de 50 jaar voor. De prevalentie neemt toe met de leeftijd, volgens recent Nederlands onderzoek van 9 procent bij 45 tot 50 jaar tot 32 procent bij 55 tot 59 jaar. Boven de 60 jaar kwam de prevalentie niet hoger dan 26 procent. De ziekte van Alzheimer is altijd een uitsluitingdiagnose. Een aantal andere behandelbare aandoeningen kunnen symptomen geven die lijken op dementie.

Ontwikkeling

De omgeving is van grote invloed op de ontwikkeling. Door thuisopvoeding, in combinatie met gerichte ontwikkelingsstimulering vanaf jonge leeftijd ('Early Intervention'), betere medische zorg en onderwijs, bereiken kinderen met Downsyndroom gemiddeld meer dan voorheen. Personen met Downsyndroom in oudere onderzoeken hebben veelal een ernstige verstandelijke beperking. Tegenwoordig heeft tegen de volwassenheid het merendeel een matige verstandelijke beperking (IQ 35-50) en een aanzienlijk percentage zelfs een lichte verstandelijke beperking. Overigens geeft een IQ slechts een ruwe indicatie van iemands leerbaarheid. In de praktijk kunnen mensen met een vergelijkbaar IQ tot zeer verschillend functioneren komen, qua zelfredzaamheid, taal, sociale ontwikkeling en/of schoolse vaardigheden.

Motoriek

De motorische ontwikkeling is meestal in meer of mindere mate vertraagd. Veel kinderen met Downsyndroom hebben slappere spieren en banden en reageren met enige vertraging op zintuiglijke prikkels. Wanneer de ouders worden geïnstrueerd door een fysiotherapeut, kan een betere motorische ontwikkeling worden bereikt.

Spraak

De spraak blijft bij kinderen met Down syndroom over het algemeen sterk achter in vergelijking met zowel hun taalbegrip als hun algemene begrip van de wereld. Ook hierbij is de variatie enorm. Het (beter) leren praten kan op verschillende manieren worden gestimuleerd, onder andere: logopedie vanaf jonge leeftijd; behandeling van gehoorproblemen; het ondersteunen van spraak met gebaren bij jonge kinderen; 'leren lezen om te leren praten'. Iemand die heel weinig of moeizaam spreekt, maakt als snel de indruk bij anderen dat hij of zij ook heel weinig zal begrijpen. Dit kan leiden tot onderschatting.

Sociale ontwikkeling

Volgens de stereotypen zouden mensen met Downsyndroom altijd vriendelijk, sociaal, gezellig, aanhankelijk en clownesk zijn. In werkelijkheid verschillen zij qua karakter net zo veel van elkaar als andere mensen. Dat neemt niet weg dat bij de meeste de sociale en emotionele ontwikkeling een relatief sterk gebied is. Ook hebben de meeste een positief zelfbeeld. Sommige kinderen met

Downsyndroom maken misbruik van hun goede sociale vaardigheden om onder taken uit te komen. Daarop moeten opvoeders alert zijn.

Ouderorganisaties

Gezinnen met een kind met Downsyndroom ondervinden gemiddeld gesproken minder stress dan gezinnen met een kind met een andersoortige verstandelijke beperking. Het bestaan van een actieve ouderorganisatie (informatie en lotgenotencontact) wordt als een van de oorzaken hiervan gezien.

School

Tegenwoordig gaan de meeste kinderen met Downsyndroom als baby en peuter naar reguliere kinderopvang. Zo'n 60 procent start vervolgens op een gewone basisschool. Ongeveer 40 procent daarvan doorloopt de gehele basisschool tot en met groep acht, vrijwel altijd met een aangepast lesprogramma. Kinderen met Downsyndroom leren in het regulier onderwijs meer schoolse vaardigheden en meer taal dan in het speciaal onderwijs, ook wanneer kinderen met in aanvang gelijke leermogelijkheden worden vergeleken. Verder kan het bijdragen aan een betere integratie in de eigen woonomgeving. Ouders kunnen ook kiezen voor speciaal onderwijs. Meestal is dat dan een school voor Zeer Moeilijk Lerenden.

Bejegening

Mensen met Downsyndroom zijn niet allemaal hetzelfde. Er is variatie in taalbegrip, spraak, zelfredzaamheid, sociale vaardigheden en karakter. Leer de persoon als individu kennen. Probeer mensen met Downsyndroom verder zo leeftijdadequaaat mogelijk te bejegenen. Dus: geen kleutertoontje aanslaan tegen iemand van bijvoorbeeld twintig jaar oud. Je mag, als het nodig is, wel eenvoudiger spreken, met name iets kortere zinnen en minder moeilijke woorden gebruiken, maar je hebt wel iemand van een bepaalde kalenderleeftijd tegenover je, met daardoor een bepaalde levenservaring.

Toekomst

Er is een ontwikkeling naar steeds nauwkeuriger technieken voor de screening van zwangerschappen op de aanwezigheid van een embryo met Downsyndroom. De afgelopen paar jaar werden er jaarlijks ongeveer 200 zwangerschappen van een kind met Downsyndroom afgebroken. Deze ontwikkeling staat in scherp contrast met het feit dat mensen met Downsyndroom tegenwoordig veel meer bereiken en langer leven dan ooit. Tegelijkertijd wordt er al jaren veel onderzoek gedaan naar muismodellen met Downsyndroom. Bij deze muismodellen is het gelukt door medicijnen de leerproblemen te verminderen en vroegtijdige veroudering van de hersenen te voorkomen. De komende decennia verwacht men toepassingen bij mensen met Downsyndroom. De eerste klinische trials met mensen met Downsyndroom lopen reeds.

Deze pagina is tot stand gekomen in een samenwerking met de Stichting Downsyndroom.

Foetaal Alcohol Syndroom

Het Foetaal Alcohol Syndroom (FAS) is samen met het Syndroom van Down de meest voorkomende ziektebeelden bij verstandelijke beperking. Naar schatting komt het voor bij 1 op 1000 geborenen, maar het is cultuurgebonden. Het ontstaat naar alle waarschijnlijkheid door excessief alcoholgebruik tijdens de zwangerschap en met name de eerste vierenhalf maand daarvan.

Kenmerken van FAS zijn:

- misvormingen van het gelaat: een klein hoofd, laaggeplaatste ogen en oren, korte oogspleet en vreemde huidplooiën bij de ooghoeken, een korte platte neus, dunne bovenlip en platte onderkaak.

-pre- en postnatale groeistornis: laag geboortegewicht en achterblijvende groei, kleine schedelomvang.

-disfunctioneren van het centrale zenuwstelsel: lichte tot matige verstandelijke beperking, epilepsie en matig verstoorde motoriek, ADHD-achtige kenmerken.

Mensen met FAS vertonen relatief vaak gedragsproblemen en hyperactiviteit. Ook aandachtsstoornissen, driftbuien, gehoorproblemen en (sociaal) onhandig gedrag zijn kenmerken die bij FAS horen.

> [klik voor meer informatie](#)

Fragiele X syndroom

Fragiele X syndroom is een syndroom met als belangrijkste kenmerk dat er in veel gevallen sprake is van een verstandelijke handicap. Het komt niet vaak voor en is daardoor in het algemeen niet erg bekend. Toch is fragiele X syndroom de meest voorkomende erfelijke oorzaak van een verstandelijke handicap. De naam fragiele X verwijst naar een breekbare (fragiele) plaats in een van de geslachtchromosomen, het X-chromosoom. Die afwijking is zichtbaar te maken onder een microscoop. Je ziet dan een versmalling in het chromosoom.

De oorspronkelijke naam was het 'Martin-Bell' syndroom, omdat de artsen Martin en Bell al in 1943 voor het eerst de uiterlijke en gedragskenmerken beschreven. Later, in 1969 werd de genetische achtergrond bekend. Inmiddels wordt veel onderzoek gedaan naar het gen dat verantwoordelijk is voor fragiele X en is veel meer bekend geworden over de rol en de functie van het betrokken gen. **Hoe wordt de diagnose fragiele X gesteld?**

Fragiele X wordt vastgesteld door een DNA-onderzoek van het bloed. Hiervoor wordt een buisje bloed afgenomen. Dat bloed wordt onderzocht in één van de Klinische Genetische Centra (KCG). De tijd tussen bloed prikken en de uitslag is meestal enkele maanden. Voor een onderzoek in een KCG is altijd een verwijzing van huisarts of kinderarts noodzakelijk. **Hoe vaak komt het voor?** Men schat dat 1 op de 6000 mannen fragiele X heeft. Dat betekent dat er in Nederland per jaar zo'n 20 jongens worden geboren met fragiele X. Ongeveer 1 op de 8000 vrouwen heeft fragiele X. Dat zijn jaarlijks ongeveer 15 meisjes. De aantallen bij vrouwen liggen lager, omdat niet bij alle vrouwen de kenmerken tot expressie komen. In totaal betekent dit dat in Nederland ruwweg geschat zo'n 2.300 mensen fragiele X hebben. **? Verstandelijke ontwikkeling** De verstandelijke ontwikkeling van mensen met fragiele X kan variëren van leermoeilijkheden tot een ernstige verstandelijke handicap. Bij jongens is de verstandelijke handicap eigenlijk altijd aanwezig en is deze vaak matig tot ernstig. Kinderen met fragiele X ontwikkelen zich langzamer dan andere kinderen. Naarmate kinderen ouder worden, worden de verschillen in ontwikkeling vaak ook groter. Na de pubertijd gaat de groei van de verstandelijke ontwikkeling over het algemeen langzamer, maar er zijn ook gevallen bekend van

oudere fragiele X jongens die opeens alsnog leren lezen. Bij meisjes heeft ongeveer de 30% een normale intelligentie. Bij het overige deel is meestal sprake van een matige tot ernstige verstandelijke handicap. **Uiterlijk**

Aan babies met fragiele X zie je meestal niet veel. Naarmate een kind met fragiele X ouder wordt, worden de gelaatstrekken ook meer kenmerkend. Vaak zie je een relatief lang gezicht, grote oren en een geprononceerde kin. Ook zijn de ogen soms opvallend doordat de plooi van het ooglid niet aanwezig is. Bij vrouwen zijn deze kenmerken ook wel aanwezig, maar vaker nog ontbreken ze. Al met al is fragiele X niet zo zichtbaar als bijvoorbeeld het Down syndroom. **Gezondheid**

Mensen met fragiele X zijn meestal kerngezond en hebben een normale levensverwachting. In de kindertijd (tot een jaar of 5) zijn er vaak infecties aan de luchtwegen en pijnlijke oorontstekingen komen veel voor (trommelvliesbuisjes kunnen een uitkomst zijn!). Opvallend bij mensen met fragiele X is verder zogenaamde hyperlaxiteit: ze zijn heel los in hun gewrichten en ledematen en kunnen deze ver overstrekken (oppassen met uit de kom schieten). De geringe stevigheid in de gewrichten kan leiden tot snellere vermoeidheid bij lichamelijke activiteiten. De grove motoriek ontwikkelt zich langzamer, het leren lopen bijvoorbeeld begint vaak later dan bij een normale ontwikkeling. Ook de fijne motoriek ontwikkelt zich langzamer (bijvoorbeeld het vasthouden van een pen). Er zijn echter bij fragiele X uiteindelijk weinig motorische afwijkingen. Nog een paar opvallende zaken: bijziendheid en cilindrische afwijkingen komen regelmatig voor bij mensen met fragiele X. Bij jongens zie je vaak een vergroting van de testikels, ze zijn echter normaal vruchtbaar. Ook meisjes zijn normaal vruchtbaar, maar een deel van de vrouwen raakt op jongere leeftijd in de overgang. **Gedrag jongens**

Babies met fragiele X lijken vaak normaal, maar ouders hebben vaak toch het gevoel dat er 'iets niet klopt' aan het baby-gedrag. Contact maken gaat moeilijker, de baby huult veel en de ontwikkeling gaat niet 'vanzelf'. Vanaf de kleutertijd worden jongens met fragiele X steeds drukker. Ze zijn zeer beweeglijk, soms chaotisch. Ze kunnen zich moeilijk concentreren. Ze zijn snel afgeleid en hebben veel behoefte aan structuur. Impulsiviteit is ook vaak een kenmerk: alles moet hier en wel nu direct! Ook kan er een sterke weerstand tegen en reactie op veranderingen zijn, of veel moeite hebben met de overgangen tussen twee verschillende situaties of activiteiten. Het drukke gedrag wordt gekenmerkt als ADHD-gedrag. ADHD staat voor attention deficit hyperactivity disorder en is een bekende gedragsstoornis die voorkomt bij kinderen en jong-volwassenen. Na de pubertijd worden de jongens duidelijk rustiger.

Volwassen mannen zijn vaak open en vriendelijke mensen met zorg en aandacht voor anderen. **Gedrag meisjes**

Bij meisjes lijkt er in de eerste levensjaren geen grote vertragingen te zijn in de ontwikkeling. Tot de schoolleeftijd is er vaak nauwelijks sprake van ongerustheid bij ouders. Het niveau van verstandelijk functioneren ligt gemiddeld beduidend hoger dan bij jongens. Ongeveer 30% van de meisjes heeft een normale intelligentie, bij het overige deel is vaak sprake van een lichte achterstand, maar er zijn ook meisjes met een matige of ernstige verstandelijke handicap. De meisjes hebben wel last van leerproblemen en vooral rekenen is een zwak punt. Dit valt natuurlijk pas op wanneer het kind zo'n jaar of zeven/acht is. In het gedrag van meisjes zien we dezelfde kenmerken als in het gedrag van jongens, alleen zijn deze meestal veel minder opvallend. Met name een zwak concentratievermogen, druk en impulsief gedrag en problemen op sociaal gebied (verlegenheid) zijn bij veel meisjes aanwezig. Het drukke en impulsieve gedrag verdwijnt meestal met het ouder worden. De aandachts- en organisatieproblemen blijven, ook op latere leeftijd. **Fragiele X en**

autisme

Bij kinderen en jong-volwassenen komen emotionele uitbarstingen en sterke stemmingswisselingen vaak voor. Als kinderen opgewonden raken, fladderen ze met de handen, of bijten ze op hun hand of arm. Dit fladderen en bijten doen samen met de verlegenheid wel denken aan het gedrag van kinderen met autisme. Meer informatie over dit onderwerp vindt u op onze wetenschapspagina. **Taal**

De taalontwikkeling komt relatief laat op gang. Gemiddeld beginnen jongens rond drie tot vier jaar met hun eerste woordjes en zinnestelsels. Dit is gemiddeld, het kan dus ook eerder of later zijn. Sommige jongens gaan helemaal niet of pas in de pubertijd praten. Gaan ze eenmaal praten, dan is het opvallend hoe groot hun woordenschat direct al is. Ze nemen makkelijk woorden of uitdrukkingen uit hun omgeving over, ook zonder dat ze de betekenis begrijpen. Hierdoor is het niet altijd in te schatten wat ze wel en niet begrijpen. Ze praten erg snel en van de hak op de tak, woorden en zinnestelsels worden regelmatig herhaald. Bij de ontwikkeling van spraak en het taalgebruik van meisjes zien we dezelfde kenmerken als bij jongens, maar in veel mindere mate. Ze praten veel en goed, hebben echter moeite met ordening en concentratie. Als gevolg hiervan kunnen ze in een gesprek bijvoorbeeld van de hak op de tak springen ('spraakwaterval'). **Sociale redzaamheid**

De sociale redzaamheid is sterk bij kinderen en volwassenen met fragilele X. Met name de persoonlijke verzorging en huishoudelijk werk zijn sterke punten. Ze zijn, zeker op volwassen leeftijd, heel zorgzaam in het omgaan met anderen. Over het algemeen zijn mensen met fragilele X heel vriendelijke mensen die, omdat ze tegelijkertijd ook vaak verlegen zijn, een bescheiden indruk maken. Mensen met fragilele X kunnen wel veel moeite hebben met sociale contacten. Jongere kinderen sluiten bijvoorbeeld de ogen of bedekken deze met hun handen, als ze rechtstreeks worden aangesproken. Ze vermijden oogcontact. Toch kunnen jongere kinderen juist ook heel open en spontaan zijn en dit verlegen gedrag niet tonen. Deze pagina is tot stand gekomen in een samenwerking met Fragiele X Vereniging Nederland.

[Prader-Willi Syndroom](#)

Het Prader-Willi syndroom werd in 1956 voor het eerst beschreven door de Zwitserse artsen Prader, Labhart en Willi. Het viel hen op dat de combinatie van spierslapte, onbedwingbare eetlust en een aantal uiterlijke kenmerken niet toevallig kon zijn. Vandaag de dag weten we dat het syndroom het gevolg is van een genetische afwijking. De oorzaak is het ontbreken van een klein stukje erfelijke informatie op chromosoom 15.

In Nederland worden jaarlijks ongeveer 10 kinderen met Prader-Willi syndroom geboren. Het komt even vaak voor bij jongens als bij meisjes.

kenmerken

Bij zuigelingen zijn de belangrijkste kenmerken:

Een laag geboortegewicht en geringe gewichtstoename.

(Vaak ernstige) spierslapte (hypotonie).

Weinig spontane bewegingen.

Weinig en zacht huilen en veel slapen.

Voedingsproblemen (de baby drinkt weinig en heel langzaam).

Een aantal uiterlijke kenmerken zoals een smal voorhoofd, amandelvormige ogen en bij jongens een te kleine penis en vaak niet-ingedaalde teelballetjes

Bij peuters, kleuters en schoolkinderen zijn de belangrijkste kenmerken:

Sterke verandering in het eetpatroon (grote eetlust).

Relatief geringe energiebehoefte van het lichaam.

Vaak overgewicht.

Achterstand in de ontwikkeling van de motoriek.

(Lichte) achterstand in de verstandelijke ontwikkeling.

Meestal een makkelijk, meegaand karakter, maar met af en toe flinke driftbuien.

Verminderde gevoeligheid voor pijn.

Minder snel koorts bij infecties.

Veel krabben en peuteren aan wondjes.

Kleine handen en voeten. De belangrijkste kenmerken bij pubers en volwassenen zijn:

De leermoeilijkheden blijven bestaan; de meeste volwassenen hebben een (lichte) verstandelijke handicap.

De seksuele ontwikkeling komt niet of pas laat op gang.

De lichaamslengte bij mannen is gemiddeld 1,55 m; bij vrouwen 1,50 m.

Sterke, soms onverzadigbare eetlust, die kan leiden tot enorm overgewicht (obesitas).

Perioden van slaperigheid overdag (behoefte aan 'dutjes').

Doorgaans een kalm, rustig en vriendelijk karakter, met perioden van ernstige koppigheid en driftbuien.

Bij volwassenen kunnen psychische problemen optreden, zoals plotselinge heftige woedeuitbarstingen en perioden van depressief of psychotisch gedrag.

> [klik voor meer informatie](#)

> [klik voor informatiefilm](#)

bron en tekst: Mieke van Leeuwen / PWA vereniging

Deze pagina kwam tot stand in samenwerking met Mieke van Leeuwen / PWA vereniging

Angelmansyndroom

Angelmansyndroom of Syndroom van Angelman is genoemd naar de Engelse kinderarts Harry Angelman die in 1965 voor het eerst een aantal kinderen met dit syndroom beschreef. Het is een aangeboren ontwikkelingsstoornis met typische gelaatskenmerken, epilepsie, ontbrekende spraakontwikkeling en een ernstige verstandelijke beperking.

Het Angelmansyndroom wordt ook wel het happy puppet syndroom genoemd. Dit komt omdat kinderen met het Angelmansyndroom vaak een typisch looppatroon hebben als van een jong hondje en lachbuien hebben waardoor ze een heel vrolijke indruk maken.

Bron : <http://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/angelman.php>

De oorzaak van Angelmansyndroom is een ingewikkeld verhaal. Het wordt namelijk niet veroorzaakt door één bepaald foutje in de chromosomen (bijvoorbeeld een mutatie of een deletie). Bij Angelmansyndroom zijn op dit moment vier verschillende fouten bekend die alle vier leiden tot Angelman syndroom. Het gemeenschappelijke van deze vier oorzaken is het niet goed werken of het afwezig zijn van een groepje genen op chromosoom 15.

De diagnose Angelmansyndroom kan op grond van het gedrag en de uiterlijke verschijnselen worden vermoed. Hiervoor is een internationaal gebruikte kenmerkenlijst opgesteld. Maar daarmee is de diagnose nog niet met zekerheid vastgesteld. De diagnose wordt pas zeker wanneer door onderzoek van de chromosomen. In 80% gevallen levert dit een zekere diagnose op. Chromosomen onderzoek wordt echter alleen uitgevoerd indien er op grond van de uiterlijke kenmerken en het gedrag een redelijk vermoeden bestaat dat er sprake is van Angelmansyndroom.

Vereiste criteria, na exclusie van andere mogelijke oorzaken

- Achterblijven van de ontwikkeling, meestal in ernstige mate.
- Ernstige stoornis van de spraakontwikkeling, geen tot minimale hoeveelheid gebruikte woorden (minder dan 6), begrip van gesproken woord en non-verbale mogelijkheid tot communiceren is beter dan verbaal taalgebruik.
- Stoornis in bewegen en balans, houterig en wat wijdbeens lopen en/of bevende bewegingen van de ledematen.
- Typische gedragskenmerken: elke combinatie van frekwent (glim)lachen, schijnbaar tevreden gedrag, gemakkelijk opgewonden raken, vaak met de handen fladderen, overmatig actief bewegen en een korte aandachtsspan.

Frequent aanwezig (bij meer dan 80%)

Vertraagde groei van de schedel, waardoor het hoofd gewoonlijk vanaf 2e jaar te klein is.

Epilepsie, gewoonlijk ontstaand vóór 3e jaar.

Abnormaal EEG met karakteristiek patroon.

Overige kenmerken (20-80%)

- | | |
|---|--|
| - Vlak achterhoofd | - Scheel zien (Strabismus) |
| - Overmatige bewegingen tong (tongue thrusting) | - Blauwe ogen |
| - Gestoorde zuig en slikbewegingen | - Licht getinte huid door pigmenttekort |
| - Problemen met de voeding eerste jaren | - Armen hooghouden met gebogen ellebogen, vooral tijdens lopen |
| - Vooruitstekende kin | - Overgevoeligheid voor warmte |
| - Brede mond, wijd-uiteenstaande tanden | - Slaapstoornissen |
| - Veel kwijlen, tong steekt vaak uit de mond | - Fascinatie voor water en glinsterende voorwerpen |
| - Excessief kauwen | - Versterkte reflexen aan de benen |

vingers of
- voorwerpen in mond steken

Kinderen en volwassenen met Angelmansyndroom vertonen niet al deze kenmerken en deze kunnen van persoon tot persoon in ernst verschillen. Bij het stellen van de diagnose moet een kinderarts of (kinder)neuroloog en een erfelijkheidsdeskundige (klinisch geneticus) betrokken worden. Het Angelmansyndroom is een zeldzame ziekte, het komt ongeveer bij één op de 25.000 kinderen voor. Bron: <http://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/angelman.php> De verstandelijke ontwikkeling blijft in het algemeen sterk achter. Meestal is er sprake van een ernstige verstandelijke beperking. Hoewel het begrip voor gesproken taal door anderen zich redelijk kan ontwikkelen, is er nauwelijks sprake van actief gesproken taal. Daardoor wordt het niveau van ontwikkeling op basis van intelligentietesten vaak wat lager ingeschat dan in werkelijkheid aanwezig is. De gebruikelijke testen zijn namelijk niet goed toepasbaar bij kinderen zonder taalontwikkeling. Ook als gevolg van onvoldoende concentratie en slechte spierbeheersing komt de score van de testen lager uit. Het gevolg hiervan is dat het niveau van functioneren vaak toch wat wordt onderschat. De levensverwachting voor een kind met Angelmansyndroom is vrij normaal. Bron: <http://www.angelmansyndroom.nl>

Tubereuze Sclerosis Complex

Tubereuze Sclerosis Complex (TSC), ook wel de ziekte van Bourneville genoemd, is een erfelijke ziekte, die gepaard kan gaan met afwijkingen van de huid, de hersenen, de nieren en andere organen. In Nederland zijn er ongeveer 2000 patiënten met Tubereuze Sclerosis. TSC is een zeldzame aandoening. Geschat wordt dat één op de 10.000 mensen TSC heeft.

Oorzaak

Er zijn twee genen die de ziekte kunnen veroorzaken: TSC1 op chromosoom 9 en TSC2 op chromosoom 16. De meeste patiënten zijn de eerste (meestal de enige) in hun familie, bij hen is de verandering (mutatie) in het DNA dan voor het eerst ontstaan ("de novo"). De ziekte erft autosomaal-dominant over, dat wil zeggen dat gemiddeld de helft van de kinderen van een ouder met Tubereuze Sclerose de aandoening zal hebben.

Symptomen De ernst van de ziekte kan geweldig variëren. Sommige patiënten hebben geen of weinig symptomen, anderen zijn van kinds af aan ernstig gehandicapt. **Hersenen**-Epilepsie De epilepsie treedt vaak al vroeg op, namelijk bij de baby als Blitz- Nick-Salaam (BNS)krampen. -Verstandelijke handicap, vaak met autisme. -Kleine gezwellen in de hersenen, (ependymomen/astrocytomen en tubers), meestal goedaardig afhankelijk van de lokalisatie. **Huidaandoeningen** -Lichte plekken waar pigment ontbreekt: ziet men deze bij een baby met salaamkrampen, dan is de diagnose zeker. -Vlinderachtige, bobbelachtige roodheid van het gelaat, het "adenoma sebaceum", verschijnt pas later. Deze huidafwijking lijkt van afstand wel wat op acne, maar bij beter kijken zijn er geen "puistjes" maar bultjes te zien. -Veranderde structuur van de huid in de lendenen "peau de chagrin" -Gesteelde,

goedaardige, tumortjes die langs de nagels groeien. **Nieraandoeningen** Zo'n 55-75 procent van de patiënten heeft angiomyolipomen; op zichzelf goedaardige tumoren aan de nieren, die echter gauw bloeden en geweldig groot kunnen worden. Men kan er, omdat de tumor zo enorm gemakkelijk bloedt, niet in punteren en niet aan opereren. De enige veilige behandeling is "embolisatie"; het afsluiten van het bloedvat waardoor de tumor wegschrompelt. **Overige-Oogaandoeningen** - Lymfangioleiomyomatose (LAM), gaat gepaard met verandering van de structuur van het longweefsel (honingraat-long) en de vorming van cystes. Vrijwel altijd zijn het vrouwelijke patiënten die deze symptomen vertonen; het komt voor bij 26 tot 39 procent van hen. -Tumoren in het hart (rhabdomyoom), bij zo'n 50-70 procent van de kinderen met TSC. Slechts in zeldzame gevallen geeft dit aanleiding tot problemen. **Diagnose** De verschijnselen van de ziekte zijn onderverdeeld in major (bijvoorbeeld gezwellen in de hersenen; angiomyolipomen in de nieren; de typische huiduitslag) en minor (bijvoorbeeld putjes in het tandglazuur). Bij aanwezigheid van twee major of één major met twee minor criteria kan de diagnose worden gesteld. De hersenen en de nieren kunnen worden afgebeeld met MRI-scan of CT-scan. Tegenwoordig kan de diagnose bevestigd worden met DNA-onderzoek. **Naam** Tubereuze Sclerosis Complex dankt het eerste deel van haar naam aan de tubers, de (goedaardige) gezwellen die zich aan de oppervlakte van de hersenen bevinden. Vaak zijn de tubers verkalkt of, in medische termen 'gescleroseerd', wat de tweede letter van de naam TSC verklaart. Voor wat betreft de derde letter: TSC is een aandoening met gevolgen voor meerdere organen en met afwijkingen die zeer gevarieerd zijn. Om die reden is "Complex" aan de oude naam "Tubereuze Sclerosis" toegevoegd. De STSN, Stichting Tubereuze Sclerosis Nederland, zet zich in voor mensen die te maken hebben met TSC. De STSN brengt lotgenoten met elkaar in contact, geeft voorlichting, wil kennis vergroten en behartigt de belangen van mensen met TSC en hun omgeving. Kijk voor meer informatie op de website: www.stsn.nl. **Deze pagina is tot stand gekomen in samenwerking met STSN.**

Syndroom van Rett

Het **syndroom van Rett** ook wel **Rettsyndroom** is een vrij zeldzame (ca 10 nieuwe gevallen per jaar in Nederland, incidentie 1:12.000 tot 1:18.000) aangeboren aandoening die vrijwel alleen bij meisjes voorkomt, en die leidt tot ernstige geestelijke en lichamelijke invaliditeit. In termen van klassieke genetica gaat het om een X-gebonden dominante stoornis die bij jongetjes letaal is (voor de geboorte al dodelijk).

Het syndroom bestaat uit een aantal neurologische stoornissen en wordt waarschijnlijk veroorzaakt door het niet-optreden van een bepaalde normale ontwikkelingsfase, wat waarschijnlijk weer wordt veroorzaakt door een niet goed functionerend gen. De diagnose wordt in eerste instantie gesteld op basis van dit kenmerkende ontwikkelingsverloop, maar wordt bevestigd door genetisch onderzoek. Niet bij iedere patiënt wordt een stoornis in het desbetreffende gen gevonden, maar wel bij 80%.

Fase I

Na een normale prenatale ontwikkeling, een geboorte op of rond het verwachte tijdstip en een normale ontwikkeling tot de 6e à 18e levensmaand, stagneert de

ontwikkeling. De ontwikkeling van de hersenen vertraagt, de ontwikkeling van sociale vaardigheden en spelontwikkeling komen tot stilstand. Dit beschouwt men als de knik in de ontwikkeling en is vaak het eerste en enige symptoom dat een afwijking doet vermoeden en dat moet doen denken aan het syndroom van Rett.

Fase II

Na een tijdelijke stilstand in de ontwikkeling, ziet men een achteruitgang van reeds verworven vaardigheden, zoals spraak, lopen en het langzamerhand verloren gaan van doelbewust gebruik van de handen. Er is vrijwel altijd sprake van een ernstige vermindering van de intelligentie (mentale retardatie). Het kind keert ook in zichzelf en vertoont autistisch gedrag, waar het voorheen nog sociaal was en contact legde met zijn omgeving.

Er ontstaan stereotiepe handbewegingen: typisch voor kinderen met het syndroom van Rett is het handen wringen, vaak op borsthoogte in de middellijn. Wat later in deze fase treedt vaak epilepsie op, die na een aantal jaren vaak weer vermindert. Dikwijls is ook het ademhalingspatroon ongewoon. Ernstige obstipatie komt veel voor.

Het kind wordt in deze fase vaak moeilijk handelbaar. Het heeft ontoestembare huilen/of gilbuien, en/of (vaak onverklaarbare) lachbuien en raakt snel geïrriteerd; mogelijk is dat het gevolg van het onvermogen zich te kunnen uiten door de dysfasie en dyspraxie. Het kan ook het gevolg zijn van de aan autisme verwante kenmerken. Kinderen met autisme hebben deze 'buien' vaak ook. De oorzaken in dat geval kunnen zijn: dwangmatigheid, overprikkeling of overgevoeligheid voor geluiden. Ook kan een huilbui een gevolg zijn van een epileptische aanval.

Fase III

Ongeveer tussen het tweede en tiende levensjaar verbetert het gedrag van het kind en is het minder in zichzelf gekeerd. Er wordt weer vooruitgang geboekt en het meisje voelt zich kennelijk wat beter. Veel van de kinderen met het syndroom van Rett blijven hun leven lang in deze fase.

Fase IV

Na het tiende levensjaar treedt de vierde fase op, maar soms bereikt een persoon deze fase veel later of zelfs helemaal niet. Ze kenmerkt zich door een nieuwe achteruitgang, meestal uitsluitend op motorisch vlak. Veel meisjes met Rett ontwikkelen een scoliose, sommige meisjes die konden lopen, kunnen dit nu niet meer. Op andere vlakken blijft de toestand stabiel of kan er een verbetering optreden. De epilepsie neemt vaak af of is beter instelbaar op medicatie. Het (oog)contact met mensen om de persoon heen kan verbeteren.

(bron: Wikipedia)

[>klik voor meer informatie](#)

Cri du Chat Syndroom

Het Cri du Chat Syndroom is een tamelijk zeldzaam syndroom, dat zich bij ongeveer 1 op de 50.000 geboortes voordoet. Het syndroom werd in 1963 voor het eerst beschreven door de Fransman Lejeune. Een belangrijk kenmerk is dat kinderen met

Cri du Chat opvallend hoog kunnen huilen, waar de naam dan ook naar verwijst. Het Cri du Chat syndroom is een chromosoomafwijking waarbij een stukje erfelijke informatie van de korte arm van chromosoom 5 ontbreekt.

Wanneer er een vermoeden bestaat van Cri du Chat is het noodzakelijk dat er via een chromosoomonderzoek wordt bepaald of dit ook werkelijk zo is. Ook kan er dan onderzocht worden of er voor de ouders een verhoogde kans is op dit syndroom. In 88 procent van de gevallen is dit niet het geval en bij 12 procent dus wel. In het laatste geval is er bij de ouders ook sprake van een afwijking in chromosoom 5.

[>Klik voor meer informatie](#)

Williams Syndroom

Het Williams syndroom is vrij zeldzaam. Naar schatting worden per jaar in Nederland tien tot vijftien kinderen geboren met Williams syndroom. Het komt even vaak voor bij meisjes als bij jongens. Kinderen met WS hebben een open, uitnodigend gezicht en een vriendelijk karakter.

Ongeveer driekwart van de kinderen heeft een kenmerkende aangeboren hartafwijking, namelijk een vernauwing van de aorta (SVAS). Vrijwel altijd zijn er de eerste jaren problemen met de groei en de voeding: veel braken, spijsverteringsproblemen en veel – vooral 's nachts – huilen. De ontwikkeling kent een trage start. In vergelijking met leeftijdgenoten is er een achterstand in motoriek, aandacht, taal- spraak, coördinatie en contact. Vanaf de schoolleeftijd komt het vriendelijke en sociale karakter meer naar voren.

Bij jonge kinderen kan de aandoening moeilijk te herkennen zijn. Vanaf de schoolleeftijd wordt het uiterlijk karakteristieker. Toch wordt ook bij ouderen de aandoening nog lang niet altijd herkend.

Bron en tekst: vgnetwerken.nl.

Deze pagina is tot stand gekomen met medewerking van VG netwerken.

Wolf Hirschhorn Syndroom

Wolf Hirschhorn syndroom (WHS) is een zeldzame aandoening. Naar schatting worden in Nederland per jaar drie tot vier kinderen met WHS geboren. De oorzaak is het ontbreken van een stukje genetische informatie van de korte arm van chromosoom 4, vandaar de 'technische' benaming 4p- (4p min) syndroom.

Een kind met WHS heeft al voor de geboorte een achterstand in de groei, het geboortegewicht is laag en de hoofdomtrek klein. Opvallende kenmerken zijn een brede neusbrug die doorloopt naar het voorhoofd (Griekse helm), mooi gebogen wenkbrauwen en wijd uiteenstaande ogen. Vrijwel alle kinderen hebben een lage spierspanning en daarmee samenhangende voedingsproblemen. Ook de motorische ontwikkeling en de ontwikkeling van evenwicht en balans gaan erg traag. Ruim 90

procent van de kinderen met WHS heeft - vaak al vanaf het eerste levensjaar - epilepsie die op jonge leeftijd moeilijk op medicijnen is in te stellen. Ongeveer een kwart van de kinderen heeft aangeboren nierproblemen en ook hartproblemen komen regelmatig voor. Er is een verhoogde gevoeligheid voor infecties vooral van de luchtwegen. Een deel van de kinderen hoort slecht en relatief veel kinderen hebben moeite met zien. Een uitgebreid onderzoek van zien en horen is essentieel bij het opstellen van een toegesneden ontwikkelingsplan. Alle kinderen hebben goede contactuele vaardigheden en een opgewekte stemming, ondanks de beperkingen op velerlei gebied.

Bron en tekst: vgnetwerken.nl.

Deze pagina is tot stand gekomen met medewerking van VG netwerken.

Cornelia de Lange Syndroom

Het Cornelia de Lange syndroom (CdLS) is zeldzaam. Veel mensen hebben er nooit eerder van gehoord. De diagnose komt daardoor extra hard aan. Al zijn geen twee kinderen met deze aandoening hetzelfde, er is wel veel overeenkomst in de uiterlijke kenmerken en het gedrag. Ouders kunnen daarom veel in elkaars ervaringen herkennen.

In 1933 beschreef de Nederlandse kinderarts Cornelia de Lange in een artikel in een medisch tijdschrift twee kinderen met een aantal opvallend overeenkomende kenmerken. Het syndroom werd daarom naar haar vernoemd. Het komt voor bij ongeveer 1 op de 30.000 pasgeborenen. Dat wil zeggen dat er in ons land elk jaar ongeveer vijf kinderen met CdLS geboren worden.

Kenmerken

Een baby met CdLS heeft een opvallend gezicht. De baby heeft mooi gebogen wenkbrauwen die doorlopen boven de neus, lange gekrulde wimpers, de neuspunt is vaak iets opgewipt zodat de neusgaten goed zichtbaar zijn, de afstand tussen neus en bovenlip (philtrum) is groter dan gemiddeld en het neusgootje zelf is vrij vlak, de lippen zijn dun en de mondhoecken staan wat omlaag, vaak is er een kleine onderkaak, soms zijn de oren laag ingeplant en simpel van vorm. De meeste kinderen zijn klein bij de geboorte, het geboortegewicht is laag en de hoofdomtrek is klein. Het huilen klinkt zwak en laag. Er kan veel lichaamsbeharing (hirsutisme) zijn en afwijkingen aan de ledematen (met name vingers, handen en armen) komen veel voor.

Het is meestal de combinatie van uiterlijke kenmerken en medische bijzonderheden die een kinderarts op het spoor zet van de diagnose. De variatie in de ernst van de kenmerken is groot. De meeste kinderen hebben matige tot ernstige verstandelijke beperkingen, maar er zijn ook kinderen met alleen lichte leermoeilijkheden. Zijn de uiterlijke kenmerken en medische bijzonderheden minder uitgesproken, dan kan het soms jaren duren voor er een diagnose wordt gesteld.

De oudere literatuur geeft een vrij somber beeld van de levensverwachting en het ontwikkelingsperspectief van kinderen met Cornelia de Lange syndroom. Het is

belangrijk om daarbij te bedenken dat nog maar twintig jaar geleden er nauwelijks mogelijkheden waren om baby's met ernstige aangeboren aandoeningen te behandelen. Aangeboren hartafwijkingen, ernstige voedingsproblemen en longontstekingen waren daarom vaak levensbedreigend. Dat is tegenwoordig minder het geval, al blijft het kind in de eerste levensjaren wel kwetsbaar. Is behandeling van deze problemen mogelijk, dan is de verdere levensverwachting redelijk tot goed. Ook het ontwikkelingsperspectief is minder somber dan men vroeger dacht. De meeste kinderen met Cornelia de Lange syndroom hebben matige tot ernstige verstandelijke beperkingen. Met andere woorden ze kunnen meestal leren zitten, staan en lopen. Ze kunnen laten merken wat ze willen. Veel kinderen leren om zelf te eten en zich aan te kleden. Alle kinderen leren te spelen, contact te maken met anderen en hun zin te krijgen. De meeste kinderen leren praten. Ze kunnen genieten van muziek en van knuffelen. Ze lachen om grapjes en houden van hun ouders, van opa en oma en van hun broers en zussen.

Toekomst

Veel ouders zeggen over hun kind dat het een vrolijk en opgewekt karakter heeft en veel doorzettingsvermogen. Wanneer hun kind iets echt wil, dan is het moeilijk daarvan af te leiden. Dat kan in de opvoeding soms lastig zijn, maar het is voor de ontwikkeling van het kind een heel positieve kracht.

Vereniging CdLS

De diagnose CdLS komt voor ouders als een enorme schok. De onbekendheid van de aandoening en het onzekere perspectief maakt dat de toekomst ineens in een 'zwart gat' kan veranderen. Het kan dan helpen om te weten dat er andere ouders zijn die met hetzelfde verdriet, dezelfde vragen en dezelfde onzekerheid hebben leren omgaan. Ieder kind met CdLS is natuurlijk anders. En ook hun ouders zijn allemaal anders. Maar de schrik, het verdriet en de angst zijn herkenbaar. Net als de onzekerheid over de toekomst.

De belangrijkste kenmerken

Niet alle hier genoemde kenmerken hoeven bij een kind aanwezig te zijn. Het is de combinatie van een aantal ervan die wijst in de richting van deze diagnose.

*** Uiterlijk**

Een klein hoofd, dunne gebogen wenkbrauwen die vaak doorlopen boven de neus, lange wimpers, een klein opgewipt neusje, smalle en naar beneden gebogen lippen, laagstaande oren, een hoog (soms open) gehemelte, sterke beharing (hirsutisme), een marmerachtige huid en kleine handen en voeten.

* Het geboortegewicht ligt meestal beneden de 2500 g; ook wanneer het kind op de normale tijd wordt geboren.

* Het huilen klinkt zwak en laag.

* Bij veel kinderen komen lichte afwijkingen voor aan de vingers en tenen, zoals kleine pinkjes of een afwijkende stand van de duimen. Soms is er sprake van

ernstige afwijkingen aan de ledematen, zoals het ontbreken van vingers, samengegroeide vingers, ontbreken van de handen of van de hele onderarm.

* Veel kinderen hebben vanaf de geboorte ernstige voedingsproblemen zoals zwak zuigen en veel en heftig spugen. Dit kan een signaal zijn voor aangeboren (slok)darmafwijkingen. Met name reflux (terugvloeien van maagzuur in de slokdarm) komt veel voor en kan erg hardnekkig zijn.

* Ongeveer 90 procent van de kinderen heeft een (licht) verminderd gehoor. Daarbovenop kan er als gevolg van hardnekkige oorontstekingen en middenoorinfecties sprake zijn van tijdelijk extra verminderd gehoor.

* Overhangende oogleden (ptosis) kunnen het gezichtsveld beperken. Bij ongeveer 45 procent van de kinderen komt dit voor. Soms is het zo sterk dat het kind alleen met het gezicht iets omhoog getilt goed kan zien. Bijna de helft van de kinderen is (soms ernstig) bijziend.

* Bij alle kinderen is er een langzame lichamelijke groei en motorische ontwikkeling.

* De ontwikkeling van de spraak loopt doorgaans verder achter dan de ontwikkeling van taal (het kind begrijpt meer dan het kan uiten).

* Vrijwel alle kinderen met Cornelia de Lange syndroom hebben een matige tot ernstige verstandelijke handicap. Er zijn echter kinderen met slechts lichte beperkingen op verstandelijk gebied die wel alle uiterlijke kenmerken van het syndroom hebben.

* Ongeveer 20 tot 25 procent van de kinderen heeft een aangeboren hartafwijking. Meestal gaat het om een gaatje tussen de hartkamers dat zich tijdens het opgroeien vanzelf kan sluiten. Maar ook ernstiger hart- en vaatafwijkingen kunnen voorkomen. Soms is al op jonge leeftijd een operatie onontkoombaar.

* Bij een deel van de kinderen ontwikkeld zich epilepsie. Meestal zijn de epileptische aanvallen goed onder controle te houden met medicatie.

* Het gedrag van kinderen met Cornelia de Lange syndroom kan lijken op dat van kinderen met autisme. Het kind heeft vaak veel behoefte aan structuur en regelmaat. Het kan sterke gewoontes en eigen rituelen ontwikkelen. Tijdens en na de puberteit kunnen (soms ernstige) gedragsproblemen ontstaan, variërend van sterk in zichzelf gekeerd gedrag tot zelfverwonding (slaan of bonken). Dit probleemgedrag kan veroorzaakt worden door pijn, lichamelijk ongemak of frustratie.

* De meeste kinderen hebben een blij en opgewekt karakter, veel doorzettingsvermogen en zijn goed in staat om anderen 'voor zich te winnen'.

Deze Pagina is tot stand gekomen in samenwerking met Vereniging CDLS.

Smith Magenis Syndroom

Smith Magensis Syndroom (SMS) is zeldzaam. Naar schatting worden per jaar in Nederland 6 tot 8 kinderen geboren met SMS. De oorzaak is het ontbreken van een stukje erfelijke informatie van de korte arm van chromosoom 17 (deletie 17p11.2). SMS komt even vaak voor bij meisjes als bij jongens.

Het kind heeft een aantrekkelijk gezicht en een opgewekte uitstraling. Het huilt weinig en slaapt veel. Wel kunnen er vanaf de geboorte vragen zijn vanwege problemen met de voeding en de langzame motorische ontwikkeling.

In de peuterleeftijd verandert het gedrag. Het kind wordt drukker en vraagt veel aandacht. Kleine frustraties kunnen leiden tot heftige driftbuien. Het kind heeft een sterke wil en lijkt niet gevoelig voor straf. Tegelijk heeft het kind een innemend karakter en weet het vreemde volwassenen snel om de vingers te winden. Vanaf de peuterleeftijd ontstaan problemen met slapen. Het kind slaapt moeilijk in en is vroeg wakker. Veel kinderen vertonen zelfverwondend gedrag. Medisch gezien zijn veel voorkomende oorinfecties en urineweginfecties opvallend. Het zijn meestal de problemen met het gedrag die intensieve ondersteuning thuis en op school noodzakelijk maken.

Bron en tekst: vgnetwerken.nl.

Deze pagina is tot stand gekomen met medewerking van VG netwerken.

Smith Magenis Syndroom

Kinderen met SMs werden voor het eerst beschreven in een artikel van Ann C.M. Smith en Ellen Magenis. Zij gaven een overzicht van de kenmerken in uiterlijk en gedrag en ze beschreven de deletie als gemeenschappelijke oorzaak. Het SmithMagenis syndroom komt waarschijnlijk voor bij ongeveer 1 op de 25.000 – 30.000 pasgeborenen. In Nederland zijn dat jaarlijks ongeveer zes kinderen.

Het kan een lange weg zijn om de diagnose te vinden. Ouders maken zich ongerust over het gedrag en 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 de kinderarts een vermoeden heeft van de diagnose SMs vanwege het gedrag, de slaapproblemen en uiterlijke kenmerken van het kind (het klinische beeld). Dan kan men namelijk gericht onderzoek doen.

Men zoekt met speciale technieken of op chromosoom 17 het bandje 17p11.2 al of niet aanwezig is. Dit noemt men FISH onderzoek. Is dit gebied op één van de twee chromosomen 17 afwezig, dan is de deletie aangetoond en daarmee is de diagnose

SMSs zeker. Soms heeft een kind wel veel kenmerken van het syndroom, zonder dat de deletie is aan te tonen. Dan kan een verfijnder onderzoek worden gedaan om te zien of er een verandering (mutatie) is in een van de genen binnen het gebied van de deletie. Ook wanneer zo'n mutatie wordt gevonden is de diagnose SMSs zeker.

De deletie ontstaat vrijwel altijd spontaan rond de tijd van de bevruchting. SMSs is een genetische aandoening, 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 SmithMagenis 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.

bron : <http://smithmagenis-platform.org/diagnose-sms/>

Sotos Syndroom

De Amerikaan Juan Sotos schreef voor het eerst de belangrijkste kenmerken op van het syndroom dat naar hem is genoemd: ongewoon snelle groei na de geboorte, voorlopende botleeftijd, langzame motorische ontwikkeling en meestal licht verstandelijke beperkingen. De oorzaak is een verandering in de genetische informatie van chromosoom 5.

Per jaar worden in Nederland twee tot vijf kinderen met Sotos geboren. De meeste ouders komen met hun kind regelmatig bij de kinderarts. Maar het syndroom is echt heel zeldzaam en de problemen van het eerste jaar kunnen bij heel veel andere aandoeningen ook voorkomen. Dat maakt dat het lang kan duren voor een van de dokters aan de diagnose 'Sotos' denkt.

Veel kinderen hebben moeite met zuigen en slikken vanwege de sterke spierslapte, een hoog gehemelte, en/of coördinatie problemen. Het kind is gevoelig voor luchtweginfecties en oorontstekingen. De motorische ontwikkeling gaat langzaam. Meestal begint ná het eerste jaar de combinatie van snelle groei en langzame ontwikkeling steeds duidelijker te worden. Vanaf de peuterleeftijd krijgen kinderen steeds meer moeite zich te handhaven. Een peuter van drie ziet eruit als een kind van vijf en gedraagt zich als een tweejarige. Dat is een heel lastige combinatie. Op

latere leeftijd leren de meeste jongeren – met de nodige ondersteuning – beter hun weg te vinden.

Bron en tekst: vgnetwerken.nl.

Deze pagina is tot stand gekomen met medewerking van VG netwerken.

VCFS

VCFS is een aangeboren aandoening. De afkorting VCFS staat voor velo-cardio-faciaal-syndroom. In deze naam komen drie belangrijke kenmerken terug: moeilijkheden met de spraak vanwege problemen met het zachte gehemelte (velo), aangeboren hartafwijkingen (cardio) en een herkenbaar uiterlijk (faciaal). De oorzaak is het ontbreken van een stukje van een van de twee chromosomen 22, de technische naam hiervoor is deletie 22q11.2. Vandaar dat men het ook wel 22q11.2 deletiesyndroom noemt. Per jaar worden in Nederland ongeveer 50 kinderen met VCFS geboren.

De herkenning van het syndroom kan moeilijk zijn. Niet alle mogelijke verschijnselen zijn altijd bij ieder kind aanwezig. Bovendien kan de ernst van de kenmerken sterk wisselen. Ongeveer de helft tot driekwart van de kinderen met VCFS heeft aangeboren hartproblemen en ook een gehemeltespleet komt veel voor. Dan kan er een vroege diagnose zijn. Zijn er na de geboorte geen ernstige medische problemen dan kan een diagnose lang uitblijven.

Bron en tekst: vgnetwerken.nl.

Deze pagina is tot stand gekomen met medewerking van VG netwerken

Charge Syndroom

Charge Syndroom is zeldzaam. Het komt voor bij 1:10.000 pasgeborenen. In Nederland zijn dat per jaar 15 – 20 kinderen. De naam CHARGE is afgeleid van de beginletters van zes veel voorkomende kenmerken. Deze zijn: Coloboom (streepje in het oog), Hartafwijkingen, Afsluiting van de neusgangen, Retardatie van groei en/of ontwikkeling, (uro)Genitaal afwijkingen en afwijkingen van het Evenwichtsorgaan, de oren en het gehoor.

Kort na de geboorte kan intensieve medische zorg nodig zijn bij de kinderen met aangeboren hartafwijkingen en/of een afsluiting van de neusgangen. Wordt daarbij aan CHARGE gedacht, dan kan er al vroeg een diagnose zijn. Niet bij alle kinderen zijn er zulke ernstige medische problemen en dan kan de diagnose lang uitblijven.

Lang niet alle kinderen met CHARGE hebben een verstandelijke beperking. Wel heeft ieder kind te kampen met hindernissen in de ontwikkeling. Vooral zintuiglijke beperkingen – slechthoornheid, beperkingen van het gezichtsveld, niet kunnen ruiken en ontbreken van het evenwichtsorgaan – hebben invloed op de vroegkinderlijke ontwikkeling en vragen om een zeer actieve stimulering.

Het netwerk CHARGE zet zich in voor een grotere bekendheid van CHARGE

syndroom, voor een tijdige diagnose, goede informatie en voor goede contacten tussen ouders, hulpverleners en wetenschappers. Het netwerk maakt deel uit van VG netwerken.

Bron en tekst: vgnetwerken.nl.

Deze pagina is tot stand gekomen met medewerking van VG netwerken

Rubinstein-Taybi Syndroom

De naam Rubinstein - Taybi syndroom is afkomstig van de eerste artsen die de kenmerken goed beschreven: in 1963 beschreven de Amerikaans kinderarts Jack Rubinstein en röntgenoloog Hooshang Taybi (beiden overleden in 2006) 7 kinderen met het syndroom. Zij noemden het toen zelf het brede duim / brede grote teen syndroom. Pas later werd de naam van beide onderzoekers gekoppeld aan dit syndroom. Het is inmiddels gebleken dat zij niet echt de eersten waren die het beschreven: een aantal Griekse orthopedisch chirurgen deden dit al in 1957. Omdat toen echter de naam Rubinstein-Taybi syndroom (RTS) al ingeburgerd was, heeft men de naam niet meer veranderd.

RTS is een weinig frequent voorkomende aandoening. Men schat dat er in Nederland ruim 100 mensen met RTS moeten zijn. Hiervan zijn er ongeveer 75 bekend. Bij onderzoek bleek dat één op elke 100.000 - 125.000 pasgeborenen RTS heeft. Dit betekent dat er per jaar in Nederland gemiddeld twee kinderen met RTS geboren worden.

RTS komt bij jongens en meisjes evenveel voor. Het komt ook in alle landen evenveel voor, er is geen duidelijk verschil in voorkomen tussen verschillende rassen.

Fysieke kenmerken:

Brede "grote teen". Bijna alle mensen met RTS hebben een brede "grote teen". Deze staat soms niet recht vooruit, maar een beetje scheef (naar binnen of buiten). Het geeft geen problemen met lopen, maar als de grote teen erg scheef staat kan het moeilijk zijn goede schoenen te kopen. In een dergelijke situatie wordt kan er operatief wat aan de stand van de tenen gedaan. De stand van de tenen is aangeboren: de teen staat krom bij de geboorte (of niet), maar het ontstaat niet later.

Brede duim. Een brede duim komt veel voor, maar niet bij alle kinderen. Ook de duim kan scheef staan. Afhankelijk van de bewegingsmogelijkheden van de duim wordt bepaald of er operatief wat aan de scheefstand wordt gedaan. Er zijn plastisch chirurgen in Nederland die veel kinderen met RTS gezien hebben, en daardoor dit goed kunnen beoordelen.

Gezicht. Bij pasgeboren kinderen valt op dat ze vaak veel en opvallend donker haar hebben, ook als beide ouders blond zijn. Niet alleen de haarkleur, maar ook de andere gelaatskenmerken veranderen bij het ouder worden. Op peuter- en kleuterleeftijd is het gezicht rond en symmetrisch en pas op schoolleeftijd krijgt het gezicht de typerende RTS kenmerken: het gezichtje wordt langer en er is vaak sprake van een lichte asymmetrie, de ogen staan naar beneden gebogen. De kinderen hebben vaak opvallend zware wenkbrauwen en lange wimpers. Sommige

personen met RTS hebben een neus met een haakse, schuine vorm.

Gebit. Een typische gebitsafwijking bij RTS wordt in medische termen "talon cusps" genoemd. Het zijn kleine haakjes, die achter de snijtanden voorkomen. Ze zitten vaker achter de boventanden dan de ondertanden. Soms komen ze voor bij het melkgebit, maar veel vaker bij het blijvende gebit. De haakjes geven op zich niet veel last, maar omdat de achterkant van de tanden hierdoor niet zo goed gepoetst kunnen worden, is er hierdoor wel een verhoogde kans op gaatjes (cariës).

Een arts die gespecialiseerd is in het onderzoek van kinderen met bijzondere uiterlijke kenmerken (gewoonlijk een kinderarts of klinisch geneticus) zal een kind met RTS meestal herkennen aan de gelaatskenmerken, samen met de grootte en stand van de duimen en grote tenen.

Groeien. Vrijwel alle kinderen hebben een groeiachterstand. Dit betekent dat ze in vergelijking met de rest van de familie vaak 15 à 20 cm korter worden. De kinderen ondervinden daarvan gelukkig geen fysieke hinder. Er zijn ook kinderen die helemaal geen achterstand in lengtegroei krijgen.

De ontwikkeling verloopt vertraagd, maar wel harmonieus. Hiermee wordt bedoeld dat de volgorde waarin een kind de ontwikkelingsmijlpalen haalt, zoals gaan zitten, kruipen of staan, normaal is. Het gaat alleen wel trager.

(bron en tekst: Stichting Rubinstein-Taybi Syndroom)

Kabuki Syndroom

Het Kabuki Syndroom is een syndroom wat nog niet zolang bekend is. Het waren twee Japanse artsen, Dr. Niikawa en Dr. Kuroki, die onafhankelijk van elkaar het syndroom voor het eerst beschreven in 1980. De naam "Kabuki make-up" werd gekozen vanwege de overeenkomst die er werd gezien tussen de gelaatstrekken en de manier waarop de spelers van het traditionele Japanse Kabuki theater zich opmaken. Tegenwoordig wordt de term "make-up" meestal weggelaten, vanwege de negatieve associaties die het opwekt.

Tijdens een onderzoek, uitgevoerd onder leiding van Dr. Milunsky, is een verdubbeling gevonden op chromosoom 8 bij de zes kinderen die aan het onderzoek deelnamen. Het betreft hier een verdubbeling in een klein gebiedje op de korte arm van één van de twee chromosomen 8 (in rood omlijnd in het hier naast getoonde figuur). De officiële aanduiding van dit gebiedje is 8p22-23.1 dat betekent dat het gebiedje ligt tussen de punten die aangeduid worden met de nummers 22 en 23.1. De eerste resultaten zijn door Dr. Milunsky en Dr. Huang gepubliceerd in de vorm van een (Engelstalige) wetenschappelijke publicatie met de titel: "Unmasking Kabuki syndrome". Sindsdien hebben andere onderzoeksgroepen geprobeerd deze verdubbeling te vinden bij de hun bekende personen met Kabuki Syndroom. Dit is echter tot op heden niet gelukt. Ook niet bij het onderzoek dat hier in Nederland wordt uitgevoerd. In een Japanse publicatie hierover worden ook vraagtekens geplaatst bij de vraag of de zes genoemde kinderen wel Kabuki Syndroom hebben. Begin 2005 plaatste Dr. Milunsky, na het uitvoeren van een aantal "blinde" analyses

van monsters van andere onderzoeksgroepen, zelf ook twijfels bij de door hem gevonden verdubbeling. In ieder geval moet worden geconcludeerd dat de oorzaak van het Kabuki Syndroom nog niet achterhaald is en dat verder onderzoek noodzakelijk is. Het Kabuki Syndroom komt maar weinig voor. Hoewel het waarschijnlijk nog te weinig wordt vastgesteld, omdat het aantal medische specialisten dat er mee bekend is, nog steeds toe neemt. De diagnose wordt verder bemoeilijkt vanwege het feit dat het syndroom een zeer breed spectrum aan symptomen kent. In wetenschappelijke artikelen wordt vaak gezegd dat er wereldwijd maar circa 100 gevallen bekend zijn. Maar dit is niet langer het geval. Nu meer en meer klinische genetica op de hoogte zijn van Kabuki, wordt het ook bij meer kinderen gediagnosticeerd. Het NKS heeft wereldwijd al contact gelegd met 150 families en het aantal groeit nog steeds. In Nederland zijn ongeveer 20 gevallen bekend, waarbij een groot aantal in het zuiden van het land. Dr. Niikawa heeft geschreven over minstens 100 gevallen in Japan en een geneticus in Brazilië heeft minstens 10 gevallen in haar land genoemd. En zo gaat de lijst door. Dit is vast en zeker maar het topje van de ijsberg. De meeste kinderen met het Kabuki Syndroom hebben een lichte tot matige verstandelijke beperking. Een aantal is in staat een normale schoolopleiding te volgen, eventueel met wat extra begeleiding op het gebied van spraak en de fijne motoriek. Veel van de oudere kinderen (jonge tienerjaren) hebben geleerd om te lezen op een functioneel niveau. Rekenkundige vaardigheden zijn zeer wisselend; sommigen doen het goed, terwijl anderen er mee blijven worstelen. De meeste kinderen lopen achter wat betreft de schrijfvaardigheid, maar vele van de oudere kinderen leren dit ook. De meeste kinderen moeten speciaal onderwijs volgen. Er is niets dat er op wijst dat mensen met het Kabuki syndroom minder oud worden dan normale mensen. De meeste ernstige medische problemen doen zich op jonge leeftijd voor en kunnen door medisch ingrijpen verholpen worden. bron: www.kabukisyndroom.nl

Bardet-Biedl Syndroom

Het Bardet-Biedl syndroom is een erfelijke aandoening die bij ongeveer 1 op 13.500 personen voorkomt. Er bestaan verschillende types en het syndroom komt op veel verschillende manieren tot uiting. In ieder geval is er sprake van een polydactylie (meerdere tenen of vingers) en een vertraagde verstandelijke ontwikkeling die tot verstandelijke beperking leidt. Andere kenmerken zijn vetzucht (obesitas), een achterblijvende ontwikkeling van de geslachtsorganen (hypogonadisme), netvliesafwijkingen en nierproblemen.

Het Bardet-Biedl syndroom wordt vastgesteld op grond van de bovenstaande kenmerken en kan voor de geboorte nog niet met zekerheid gesteld worden. Wel kan tijdens de zwangerschap op een echo worden vastgesteld dat er sprake is van polydactylie, maar dat wil niet automatisch zeggen dat er sprake is van dit syndroom. Ook is het zo dat de diagnose soms pas laat wordt gesteld omdat bepaalde kenmerken van het Bardet-Biedl syndroom later tijdens het leven tot uiting komen. De mate waarin de kenmerken voorkomen kan ook verschillen van persoon tot persoon.

Behandeling

Extra tenen of vingers kunnen operatief worden verwijderd. Behandeling is gericht op

het verlichten van de symptomen. Bij vetzucht kan bijvoorbeeld een diëtist helpen. De nierfunctie zal ook regelmatig onderzocht moeten worden. Soms kan een hormoonbehandeling in de puberteit helpen om de ontwikkeling van de geslachtsorganen te stimuleren.

[>klik voor meer informatie](#)

Moebiussyndroom

Het Moebiussyndroom is een zeldzame aangeboren afwijking die zowel bij jongens als bij meisjes voorkomt. De zesde hersenzenuw, die het oog opzij doet bewegen, en de zevende hersenzenuw, die voor het bewegen van de aangezichtsspieren zorgt, zijn niet aangelegd. Hierdoor hebben mensen met het Moebius Syndroom geen of weinig mimiek. Het gebrek aan gelaatsuitdrukking en het niet kunnen glimlachen zijn kenmerkend voor het syndroom. Soms zijn ook de andere hersenzenuwen onvoldoende aangelegd waardoor er sprake is van slechthorendheid of van een opvallend kleine tong. Klompvoetjes en handafwijkingen komen ook regelmatig voor. In de meeste gevallen is het Moebiussyndroom geen erfelijke aandoening. Als alleen de aangezichtsspieren niet functioneren, spreekt men van een aangeboren aangezichtsverlamming. Deze vorm kan erfelijk zijn.

Het Moebiussyndroom kan worden vastgesteld op grond van bovenstaande kenmerken. Soms doet een arts ook hersenonderzoek. In Nederland worden ongeveer 2 tot 3 kinderen per jaar met het Moebiussyndroom geboren. Soms gaat dit samen met een verstandelijke beperking of met autisme. Moebiussyndroom kan af en toe samen voorkomen met de Pierre Robin sequentie of met de Poland anomalie. Het Moebius syndroom is niet te genezen. De behandeling bestaat uit het verminderen van de kenmerken. De gezichtsuitdrukking kan door plastische chirurgie verbeterd worden. Ook kunnen aandoeningen aan de ledematen en ogen gecorrigeerd worden. Logopedie kan helpen bij slikproblemen.

Deze informatie kwam tot stand in samenwerking met Erfocentrum.

Kleefstrasyndroom

Kleefstrasyndroom (9q34.3 deletie) is een zeldzame genetische aandoening. De oorzaak is het missen van een klein stukje vlakbij het uiteinde van chromosoom 9, een van de 46 chromosomen in het lichaam. Binnen dit missende stukje ligt een gen dat EHMT1 wordt genoemd. Men denkt dat de kenmerken het gevolg zijn van de afwezigheid van dit gen.

Kinderen met Kleefstrasyndroom hebben een ontwikkelingsachterstand, een herkenbaar uiterlijk en een lage spierspanning die maakt dat het kind slap aanvoelt en dat er op jonge leeftijd vaak problemen zijn met de voeding.

Bron en tekst: vgnetwerken.nl.

Deze pagina is tot stand gekomen met medewerking van VG netwerken.

Phelan-McDermid Syndroom

Het 22q13 deletiesyndroom – ook bekend als Phelan-McDermid Syndroom naar de twee personen die het voor het eerst beschreven – wordt veroorzaakt door de afwezigheid / het verlies van genen aan het uiteinde van het 22e chromosoom.

Men veronderstelt dat het tekort aan Shank3 / ProSAP2 gen de oorzaak is van de kenmerken van deze aandoening. Dit gen speelt een belangrijke rol in de ontwikkeling van het zenuwstelsel – inclusief de hersenen – in het vroege embryo.

Bron en tekst: vgnetwerken.nl.

Deze pagina is tot stand gekomen met medewerking van VG netwerken

Phelan-McDermid Syndroom

Het 22q13 deletiesyndroom – ook bekend als Phelan-McDermid Syndroom naar de twee personen die het voor het eerst beschreven – wordt veroorzaakt door de afwezigheid / het verlies van genen aan het uiteinde van het 22e chromosoom.

Men veronderstelt dat het tekort aan Shank3 / ProSAP2 gen de oorzaak is van de kenmerken van deze aandoening. Dit gen speelt een belangrijke rol in de ontwikkeling van het zenuwstelsel – inclusief de hersenen – in het vroege embryo.

Bron en tekst: vgnetwerken.nl.

Deze pagina is tot stand gekomen met medewerking van VG netwerken.

Pitt-Hopkins Syndroom

Het Pitt-Hopkins Syndroom is een zeldzame genetische afwijking met als kenmerken naast een verstandelijke beperking een abnormaal brede mond en andere karakteristieke gelaatsafwijkingen en hyperventilatie gevolgd door apneu (het stokken van de adem gedurende de slaap). De aandoening werd voor het eerst in 1978 beschreven door de Australische artsen David Pitt en Ian Hopkins. Sindsdien zijn er slechts iets meer dan 50 andere kinderen en volwassenen met deze kenmerken beschreven. Omdat Pitt en Hopkins de aandoening als eersten omschreven, is het naar hen vernoemd.

De afwijkingen worden veroorzaakt door een defect in chromosoom 18, door uitval van het TCF4 gen. > [klik voor meer informatie](#)

De Grouchy-syndroom

De Grouchy-syndroom is de naam van een aangeboren aandoening, waarbij een stukje van de lange arm van chromosoom 18 ontbreekt (de q-arm). De grootte van

het stukje chromosoom 18 dat afwezig is kan verschillen en de oorzaak van dit ontbreken is meestal niet bekend. Er is meestal sprake van een achterstand in zowel de groei als in de verstandelijke ontwikkeling. Daarnaast kunnen door te nauwe of afwezige gehoorgangen gehoorbeperkingen optreden. Ook epilepsie, oogaandoeningen, hartaandoeningen, een lage spierspanning en een afweerstoornis voorkomen. De aandoening kenmerkt zich verder met de volgende uiterlijke kenmerken: laagstaande oren, schisis, grotere onderkaak (vaak op latere leeftijd), klompvoeten, aandoening aan duim en/of tenen en onderontwikkelde geslachtsdelen.

Niet al deze kenmerken hoeven zich bij alle personen te manifesteren, dit verschilt van persoon tot persoon.

> [klik voor meer informatie](#)

Dyggve-Melchior-Clausen Syndroom

Het syndroom van Dyggve-Melchior-Clausen (DMC) is een zeldzame, progressieve aandoening waarbij dwerggroei en verstandelijke beperking optreden. Bij zo'n 11 procent van de mensen waarbij deze genetische aandoening is gediagnosticeerd is sprake van onstabiele nekwervels. Bij een variant van deze ziekte, het Smith-McCort syndroom treden dezelfde lichamelijke kenmerken op als bij DMC, maar dan zonder de verstandelijke beperking.

> [klik voor meer informatie](#) (Engelstalig)