



De eerste stappen na de diagnose CHARGE

Informatie voor ouders

Inhoud

1 CHARGE syndroom	5
De oorspronkelijke kenmerken Meer aangeboren afwijkingen Intelligentie	
2 De oorzaak	7
De lichaamscel Verandering in één gen Erfelijkheid Onderzoek Herhalingskans	
3 Verdriet om de handicap	10
Spanningen voorkomen Hulp	
4 Het eerste jaar	12
Groei en voeding Ontwikkeling en gedrag Ogen en zicht Hart en vaten Choanen atresie en ademhaling Oren en gehoor Genitaal Operaties	
5 Verdere ontwikkeling	16
Zien en horen Evenwicht Aanraking Reuk Smaak Groei en puberteit	
6 Vroege therapie	18
Evenwicht Tactiele overgevoeligheid Bewegingsonzekerheid Handfunctie	
7 Samenhang in behandeling	21
Conditie, groei en puberteitsontwikkeling Zintuigen en ontwikkeling Onderwijs Gedrag Consultatie en advies	
8 Waar moet ik zijn?	24
Regelhulp Persoonsgebonden budget (PGB) MEE Koninklijke Kentalis Koninklijke Visio Oudervereniging	

Heel veel dank aan alle medewerkers van de CHARGE polikliniek van het UMC Groningen.

colofon

Redactie *Mieke van Leeuwen*
Fotografie *Agnes Kappert*
Vormgeving *Dagmar Wynants - KEET grafische vormgeving*
ISBN/EAN *978-94-90475-00-0*

1 CHARGE syndroom

CHARGE syndroom is een zeldzame aandoening. Het komt even vaak voor bij jongens als meisjes. Het komt voor bij ongeveer 1 op de 10.000 pasgeborenen. Dat wil zeggen dat er in Nederland per jaar 20 kinderen met CHARGE geboren worden. Aanvankelijk werd gesproken van CHARGE associatie, omdat nog niet duidelijk was of het patroon van kenmerken één en dezelfde oorzaak had. In 2004 is de erf factor (het gen) ontdekt. Sindsdien spreekt men van CHARGE syndroom.

De combinatie van CHARGE kenmerken werd in 1979 voor het eerst beschreven door B.D. Hall in het Journal of Pediatrics. In datzelfde tijdschrift verscheen in 1981 een vervolgartikel. Pagan en collega's beschreven de ontwikkeling van 21 kinderen en voor het eerst werd de afkorting CHARGE gebruikt: zes letters die staan voor zes kenmerken.

De eerste kenmerken

C = **C**olobomen (sluitingsdefecten van het oog, zie ook hoofdstuk 4)

H = **H**artafwijkingen

A = **A**tresie van de choanen (afgesloten overgang van neus- naar keelholte)

R = **R**etardatie ¹⁾ van groei en/of ontwikkeling

G = **U**ro**G**enitaal ²⁾ afwijkingen

E = **E**xterne en interne afwijkingen van oor en evenwichtsorgaan

Deze symptomen zijn vaak niet allemaal aanwezig. Ook de ernst van de afzonderlijke kenmerken kan sterk verschillen van kind tot kind.

1) Achterstand, beperking

2) Afwijkingen van nieren, urinewegen of geslachtsorgaan



Meer kenmerken

Na 1981 verschenen er nog diverse artikelen over dit complexe syndroom. Men beschreef meer aangeboren afwijkingen:

- asymmetrie van het gezicht
- eenzijdige verlamming van de aangezichtszenuw
- verminderde of afwezige reukzin
- geen spontane puberteitsontwikkeling
- lipspleet en/of gehemeltespleet
- slik- en voedingsproblemen, reflux van de slokdarm³⁾
 - niet (of niet goed) aangelegde slokdarm en/of slokdarmfistels
 - nierafwijkingen (reflux van de nieren⁴⁾, 'hoefijzernier', kleine nieren)
- wervelafwijkingen

Heel kenmerkend – en daarom misschien wel hét kenmerk van het CHARGE syndroom – is dat bij vrijwel alle kinderen het evenwichtsorgaan niet of niet goed is aangelegd.

Intelligentie

Vroeger dacht men dat alle kinderen met CHARGE een verstandelijke beperking hebben.

Vandaag de dag weten we dat er wel degelijk kinderen zijn met een normale of bijna normale intelligentie. Wel heeft vrijwel ieder kind te kampen met hindernissen in de ontwikkeling. Vooral de zintuiglijke problemen – slechthorendheid, beperkingen van het gezichtsveld, niet kunnen ruiken, ontbreken van het evenwichtsorgaan – hebben invloed op de vroegkinderlijke ontwikkeling. Wanneer een kind daarbij één of meer ernstige aangeboren afwijkingen heeft (hart, neusgangen, slokdarm), zijn al op zeer jonge leeftijd operaties noodzakelijk.

Komt het kind het eerste levensjaar met de vele medische problemen goed door, dan is het perspectief vaak beter dan men aanvankelijk verwachtte.

Het is erg belangrijk om het kind een gevarieerde en stimulerende omgeving te bieden. Aan de wetenschap dat er vele beperkingen aanwezig kunnen zijn, kleeft het gevaar dat de mogelijkheden van het kind te laag worden geschat.



2 De oorzaak

CHARGE syndroom is het gevolg van een afwijking op chromosoom 8. Het is een genetische afwijking, een verandering in de erfelijke aanleg. Dit is het beste te vergelijken met een programmeerfout. Een onherstelbare fout, dat wel. Om dit toe te lichten, moeten we naar het meest basale element van ons lichaam: de lichaamscel.

De lichaamscel

Iedere cel in het lichaam bevat een kern. In die kern ligt alle erfelijke informatie opgeslagen op de 46 chromosomen. Ieder van deze chromosomen bestaat uit een eindeloze keten van vier verschillende baseparen. Die keten van baseparen noemen we het DNA. Het DNA bevat codes voor de aanmaak van eiwitten die ons lichaam nodig heeft om zich te ontwikkelen. Een zo'n code noemt men een gen. Binnen het totale DNA liggen ongeveer 30.000 verschillende genen. Ieder gen is dus een stukje van het DNA dat bijdraagt aan de vele verschillende menselijke eigenschappen. De meeste van die eigenschappen zoals lichaamslengte, kleur van de ogen, levensduur, intelligentie, artistiek talent en muzikaliteit, worden bepaald door een aantal samenwerkende genen. Maar er zijn ook functies die helemaal afhankelijk zijn van de werking van slechts één gen. Een minimale 'fout' in dat gen kan dan grote veranderingen tot gevolg hebben.

Verandering in één gen

Al vele jaren had men het vermoeden dat er een genetische oorzaak moest zijn voor de combinatie van afwijkingen bij CHARGE. In 2004 toonde de Nederlandse CHARGE onderzoeksgroep aan dat bij de meeste kinderen met CHARGE syndroom een verandering (mutatie) aanwezig is in het CHD7-gen op chromosoom 8. Dit gen is betrokken bij het reguleren van vroege embryonale genexpressie. Dat wil zeggen dat vrij vroeg in de zwangerschap het CHD7-eiwit de werking regelt van veel andere genen die van belang zijn voor de aanleg van diverse organen. Vanwege de verandering van het CHD7-gen bij een kind met CHARGE wordt het CHD7-eiwit niet of niet goed aangemaakt, en dat veroorzaakt de afwijkingen in zo veel verschillende organen als oren, ogen, hart, neus en nieren. Men heeft geen relatie gevonden tussen de genetische verandering (soort, plaats in het gen) en de gevolgen (de klinische kenmerken). Het is dus niet mogelijk om aan de hand van DNA-onderzoek te voorspellen welke afwijkingen het kind zal hebben en in welke mate.

Erfelijkheid

De veranderingen in CHD7 zijn erfelijk. De kans dat iemand met CHARGE dit syndroom doorgeeft aan zijn of haar kind, is 50 procent. Het kind met CHARGE syndroom is echter vaak de eerste in zijn familie, omdat de verandering in het CHD7-gen meestal nieuw ontstaat.

3) Terugvloeiende van maaginhoud naar de slokdarm door onvoldoende afsluiting van de maagopening

4) Terugvloeiende van urine van blaas naar nieren

Onderzoek

Sinds de publicatie van de ontdekking van het CHD7-gen (september 2004), is het onderzoek in een stroomversnelling gekomen. Bij ruim tweederde van alle personen die naar de CHARGE onderzoeksgroep in Groningen zijn verwezen voor DNA-onderzoek werd een verandering in het CHD7 gen gevonden. Bij twee meisjes – een eeneiige tweeling – werd dezelfde mutatie gevonden en ook twee broertjes bleken ieder precies dezelfde verandering te hebben. Deze verandering was bij een van de ouders al aanwezig (in mozaïekvorm – dat wil zeggen niet in alle cellen) en zonder dat deze ouder CHARGE kenmerken had.

Bij alle andere onderzochte personen was het een zogenoemde ‘de novo’ mutatie: een verandering die bij het kind nieuw is ontstaan of een verandering die is ontstaan bij de vorming van zaadcellen of eicellen.

Wanneer men denkt aan de diagnose CHARGE syndroom, dan kan DNA-onderzoek worden gedaan van het CHD7-gen. Dit onderzoek wordt meestal aangevraagd door de afdeling klinische genetica van een Universitair Medisch Centrum. Wordt bij het kind een verandering op het CHD7-gen gevonden, dan worden vaak ook beide ouders hierop onderzocht.

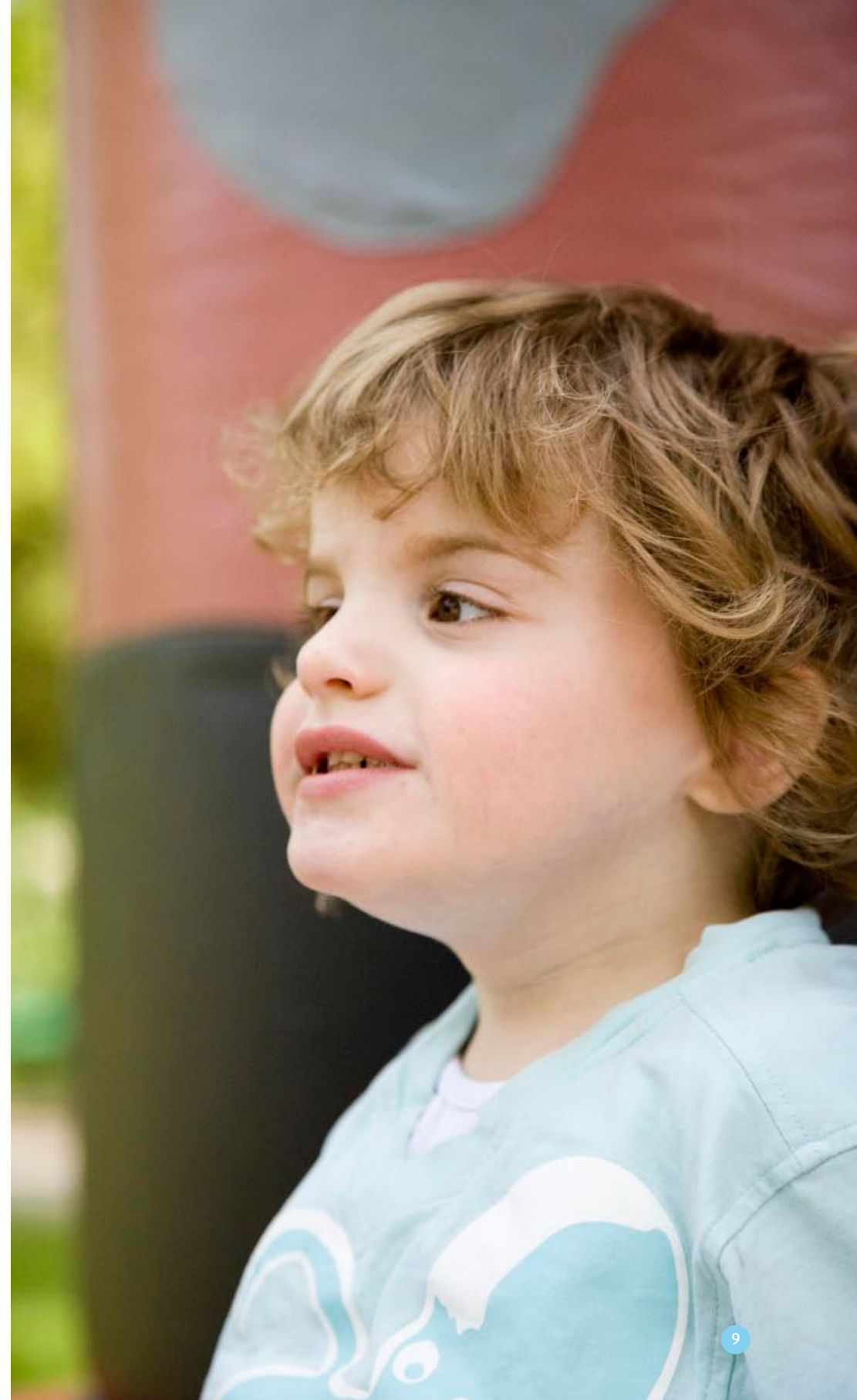
Wanneer geen verandering in het CHD7-gen wordt gevonden, kan het zijn dat er een klein stukje van chromosoom 8 afwezig is. Ook dit kan verder worden onderzocht.

Bij een aantal kinderen die op klinische gronden CHARGE syndroom hebben, wordt er geen verandering gevonden in het CHD7-gen of op chromosoom 8. Dan blijft het bij een klinische diagnose.

Herhalingskans

Bij CHARGE syndroom gaat het dus meestal om een verandering die toevallig ontstaat. De kans op een tweede kind met CHARGE in hetzelfde gezin is klein; op grond van ervaringsgegevens noemt men een herhalingsrisico van ongeveer twee procent. Overerving van ouder op kind is zeldzaam, waarschijnlijk mede omdat veel personen met CHARGE syndroom een verminderde vruchtbaarheid hebben.

Wanneer bij het kind een mutatie is gevonden, kan men eventueel bij een volgende zwangerschap (prenataal) onderzoek doen. Voor gerichte informatie over de mogelijkheden van prenatale diagnostiek kunnen ouders terecht bij de klinisch geneticus.



3 Verdriet om de handicap

Vaak is al snel na de geboorte duidelijk dat er iets niet in orde is met het kindje. En deze onbekende diagnose komt heel hard aan. Ouders gaan door een dal van verdriet. De roze wolk vol toekomstdromen verandert plotseling in een donkere wolk van onzekerheid.

Meteen na de diagnose krijgen de ouders en het kind te maken met vele dokters en onderzoeken. Bij sommige baby's zijn al snel heel ingrijpende operaties nodig. Het eerste jaar staat doorgaans in het teken van onzekerheid, ongerustheid en kwetsbaarheid. Het valt niet mee te weten dat ongeveer tien procent van de kinderen met CHARGE, ondanks alle mogelijke zorg, op jonge leeftijd overlijdt.

Een aantal lichamelijke beperkingen is op heel jonge leeftijd al aantoonbaar. Ook de meeste zintuiglijke beperkingen kunnen vroeg in kaart worden gebracht. Maar over de verstandelijke capaciteiten valt in de eerste maanden nog weinig met zekerheid te zeggen. We weten dat een deel van de kinderen ernstige verstandelijke beperkingen heeft, maar er zijn ook kinderen met een normale intelligentie. Leven met deze onzekerheden is niet eenvoudig.



Spanningen voorkomen

Het is belangrijk om het verdriet en de machteloosheid te kunnen uiten en het een plaats te geven. Dat is een zeer persoonlijk proces, dus spanningen in de relatie liggen op de loer. De een maakt zich misschien zorgen over de toekomst terwijl de ander juist stilstaat bij het hier en nu. En waar de een veel wil praten, huilen of troost zoeken, wil de ander liever 'iets doen'. Het is prettig als partners dit van elkaar weten en respecteren, zelfs als zij elkaar hierin nog niet volledig kunnen steunen. Veel ouders hebben een warme kring van familie en vrienden om zich heen, naasten die hen steunen en met hen meeleven. Ze moeten echter ook rekening houden met afvallers: mensen die niet kunnen omgaan met het verdriet. Een cliché wordt hier bevestigd: echte vrienden leer je kennen in tijden van spanning en verdriet. Gelukkig wordt de band met wel meelevende mensen vaak alleen maar sterker. Bovendien leren de meeste ouders via hun kind ook weer nieuwe mensen kennen; ontmoetingen waar nieuwe vriendschappen uit kunnen voortkomen.



Hulp

Naast de steun van familie en vrienden kan er ook behoefte zijn aan professionele hulp. Het is belangrijk te weten dat er mogelijkheden bestaan om te praten met iemand die luistert en meevoelt. Dit kan bijvoorbeeld bij een orthopedagoog, een psycholoog, de huisarts, een therapeut of een maatschappelijke werker. Ook de oudervereniging kan steun bieden. Daar zijn immers mensen te vinden die vergelijkbare situaties hebben doorgemaakt. Ook de praktische adviezen van andere ouders kunnen heel waardevol zijn.

Ouders moeten verder met hun leven, hoe groot het verdriet ook is. Hun kind is hierin een belangrijke steun. De meeste ouders leren genieten van elk stapje vooruit. Dat kost tijd en soms ook moeite, maar al doende groeit een hechte band. Een band van liefde die de pijn verzacht. Toch zal het verdriet op onverwachte momenten de kop blijven opsteken. Bijvoorbeeld wanneer het leeftijdsgenootje bij de burens al loopt of praat, wanneer een jonger nichtje haar eerste zwemdiploma haalt of als de zoon van een vriend 'op kamers' gaat. Ook dan kan het helpen deze gevoelens niet uit de weg te gaan, maar er met anderen over te praten.

4 Het eerste jaar

De onzekerheid over de gezondheid en ontwikkeling van het kind maakt een goed gecoördineerde hulpverlening zeer belangrijk. Er moet aandacht zijn voor elk aspect: medische onderzoeken, zintuiglijke testen, fysiotherapie, advies over communicatie, mogelijke operaties enzovoorts. Dat is van belang voor het kind zelf, maar ook voor de ouders, die baat hebben bij ruimte voor hun eigen vragen en persoonlijke afwegingen.

Groei en voeding

De meeste kinderen met CHARGE zijn bij de geboorte normaal van gewicht en lengte, maar al snel vertraagt de groei. Veel kinderen hebben ernstige problemen met de voeding en de meeste kinderen blijven ook vrij klein voor hun leeftijd. Een baby met CHARGE kan vaak nog niet goed zuigen en slikken en ook reflux (terugvloeien van maaginhoud in de slokdarm) komt veel voor. Deze problemen zijn het gevolg van niet goed werkende hersenzenuwen. Deze zenuwen coördineren de spieren die betrokken zijn bij het slikken. Het kind zal zich ook sneller verslikken, waardoor voedsel of slijm in de longen terecht kan komen met een longontsteking als gevolg. Als het kind een voedingssonde heeft, blijven lengte en gewicht vaak beter op peil. Meestal nemen de voedingsproblemen in de loop van het tweede levensjaar af, maar voeding blijft lang een bron van zorg en sommige kinderen blijven lang erg kieskeurig met eten. Daarom is behandelingsadvies van een logopedist en een diëtist, aanvullend op de medische behandeling, van groot belang.

Ontwikkeling en gedrag

Voor een gezonde en evenwichtige ontwikkeling is het nodig om al op heel jonge leeftijd een goed beeld te krijgen van de zintuiglijke beperkingen en van optimale aanpassingen hiervoor. Ook in de eerste maanden, wanneer de lichamelijke problemen misschien meer op de voorgrond staan, is dit al essentieel. Ouders moeten weten of hun kind hen kan horen. Als dit niet zo is, zullen zij het met hun stem alleen niet kunnen troosten. Hetzelfde geldt voor het zien. Bij afwijkingen of beperkingen reageert het kind uiteraard anders op pogingen tot visueel contact. Hoe eerder ouders dit weten, des te beter ze zich kunnen laten adviseren. De motorische ontwikkeling verloopt het eerste jaar langzamer dan gemiddeld. Vooral de grove motoriek – zitten, staan en stappen – blijft achter. De achterstand in de motorische ontwikkeling is (grotendeels) het gevolg van een verminderd evenwicht, maar men denkt soms ten onrechte dat ook de verstandelijke ontwikkeling ernstig beperkt zal zijn. En dat kleurt de verwachting en de hulp die men aangeboden krijgt. Deze valkuil moet absoluut worden vermeden, want vroege stimulering van de zintuigen, de motoriek en van de communicatie kan bij een kind met CHARGE niet vroeg genoeg beginnen!



Ogen en zicht

Het grootste oogprobleem bij CHARGE syndroom zijn de colobomen. Dit is een sluitingsdefect van het oog. Tijdens de vroege zwangerschap is de ontwikkeling van het oog niet volledig afgerond. Een coloboom komt voor bij 70 tot 90 procent van de kinderen met CHARGE. Het kan een- of tweezijdig zijn en betreft meestal het netvlies (soms de iris en gezichts-zenuw), waardoor een coloboom vaak alleen door de oogarts kan worden vastgesteld. Het gezichtsverlies is afhankelijk van het soort coloboom, de plaats en de grootte van het defect. Een iris coloboom heeft nauwelijks invloed op het gezichtsvermogen, maar veroorzaakt wel een hoge lichtgevoeligheid. Een netvlies coloboom geeft blinde vlekken in het gezichtsveld. De meeste invloed op het gezichtvermogen heeft een coloboom van de gezichts-zenuw. In dat geval is het kind aan dat oog vrijwel blind. Kinderen met een coloboom hebben een grotere kans op netvliesloslating, en daarom moet, naast regelmatige oogheelkundige controle, ook direct controle plaatsvinden als een kind met CHARGE plotseling slechter ziet. Bij de meeste kinderen is het gezichtsvermogen van beide ogen niet gelijk, waardoor het kind kan gaan scheelzien of een 'lui oog' krijgt. Bij ongeveer 30 procent van de kinderen is een van de ogen kleiner; van dat oog is het gezichtsveld meestal ook minder. Naast scheelzien komt bijziendheid veel voor. Een nauwkeurig onderzoek van de ogen en het gezichtsvermogen is belangrijk voor de verdere ontwikkeling van het kind. Maar ook voor de ouders, die dan beter weten hoe ze hun kind kunnen benaderen en waar ze hierbij ondersteuning kunnen vinden.

Hart en vaten

Ongeveer 65 tot 90 procent van de kinderen met CHARGE heeft aangeboren hartafwijkingen. De ernst ervan is heel verschillend. Ongeveer driekwart van de kinderen met een hartprobleem moet al op heel jonge leeftijd worden geopereerd. Een pasgeboren baby die blauw wordt (cyanose) kan een aangeboren hartafwijking hebben en/of een choanen atresie. Dit laatste betekent dat de doorgang tussen neus en keelholte is gesloten. Zowel de hartafwijking als de choanen atresie is doorgaans goed operatief te corrigeren. Sommige kinderen echter zijn te kwetsbaar om een ingrijpende operatie aan te kunnen.

Choanen atresie en ademhaling

Een choanen atresie komt voor bij 35 tot 50 procent van de kinderen met CHARGE. Deze kan eenzijdig of tweezijdig zijn. Een tweezijdige choanen atresie wordt vaak kort na de geboorte opgemerkt doordat het kind niet voldoende kan ademen; een pasgeboren baby ademt namelijk bij voorkeur door de neus. Bij een eenzijdige atresie of vernauwde neusgangen kan het langer duren voor dit wordt opgemerkt. Kenmerken zijn een luidruchtige ademhaling, voedingsproblemen en melk die bij het voeden door de neus naar buiten komt. Bij een baby met choanen atresie worden de neusgangen operatief geopend en worden 'buisjes' geplaatst. Op latere leeftijd is soms een herhalingsoperatie nodig.

Oren en gehoor

Oorafwijkingen en gehoorproblemen komen voor bij 85 tot 100 procent van de kinderen. De afwijkingen aan de oren betreffen zowel het buitenoor, het middenoor als het binnenoor. De oren zijn meestal beide afwijkend en vaak zijn ze niet hetzelfde van vorm. Het oor staat vaak af en is lager ingeplant, de oorschelp is vrij 'simpel' van vorm en de oorlel is klein of afwezig. Het gehoorverlies is meestal beiderzijds en gemengd: zowel geleidingsverlies, oftewel verminderd doorgeven van het geluid (vooral in de lage frequenties) als sensorisch verlies, verwerking van geluid door het slakkenhuis of de gehoorszenuw (vooral in de hoge frequenties). De behandeling is afhankelijk van de oorzaak van het gehoorsverlies. Geleidingsverlies hangt vaak samen met afwijkend aangelegde buizen van Eustachius, waardoor het kind snel last heeft van 'vocht' in het oor. Plaatsing van trommelvliesbuisjes kan dan een flinke gehoorsverbetering geven. Bij een afwijking van de gehoorbeentjes kan een been geleider uitkomst bieden. Een beengeleider geleid het geluid van buiten direct door de schedel richting slakkenhuis. Bij een afwijking van het slakkenhuis kan een 'cochleair implantaat' uitkomst bieden. Dit is een prothese die de functie van het buiten-, midden- en binnenoor overneemt en de intacte gehoorszenuw direct elektronisch stimuleert.

Het vroegtijdig aanmeten van gehoorapparaatjes, het aanleren van gebaren, aanpassingen in de omgeving en gerichte ondersteuning maken een wereld van verschil voor zowel het kind als de ouders.

De meest voorkomende afwijking aan het binnenoor bij kinderen met CHARGE is het ontbreken (of niet goed aangelegd zijn) van het evenwichtsorgaan, de halfcirkelvormige kanalen. Daarom heeft bij ieder kind een gespecialiseerd onderzoek van de oren en het gehoor hoge prioriteit.

Genitaal

De meeste jongens met CHARGE hebben een kleine penis en niet ingedaalde balletjes. Dit valt meteen na de geboorte al op en gericht hormoononderzoek kan op de leeftijd van 6 tot 8 weken aangeven of de jongen wel of niet spontaan in de puberteit zal komen. Soms wordt bij een kleine penis al op babyleeftijd een hormoonbehandeling gegeven om de groei te verbeteren. Deze behandeling vindt plaats in een academisch ziekenhuis bij een kinderendocrinoloog.

Operaties

Bij operaties moet men rekening houden met een iets verhoogde kans op complicaties ten gevolge van narcose. Het is aan te raden om operaties zoveel mogelijk te combineren onder 1 narcose sessie. Ook is het aan te bevelen om kinderen met CHARGE syndroom langer na te bewaken op de uitslaapkamer.



5 Verdere ontwikkeling

Het eerste jaar worden de emoties en de tijd van veel ouders beheerst door alle medische aangelegenheden. Het valt dan niet mee om naast de onzekerheid nog de energie te vinden om de ontwikkeling van het kind te stimuleren. De sleutel daartoe ligt bij het contact en de communicatie met hun kind.

Zien en horen

Het is moeilijk om de intelligentie vast te stellen van een kind dat zowel slecht hoort als slecht ziet. De capaciteiten van een kind met CHARGE worden, zeker op jonge leeftijd, gemakkelijk te laag geschat. Normaal gesproken zal een slechthorend kind zijn beperking compenseren met zijn zicht, zoals een slechtziende dat zal doen met zijn gehoor. Bij een kind met één van beide beperkingen is het al een hele uitdaging om uit te vinden hoe het kind te bereiken.

Als gevolg van een coloboom is vaak alleen de onderste helft van het gezichtsveld goed. Hierdoor loopt het kind tegen tafelranden en kastdeurtjes op. Om vooruit te kijken, moet het kind zijn hoofd achterover houden, wat erg moeilijk is voor een beginnende loper. En om in de ogen van een ander te kijken, moet de blik gericht worden op het voorhoofd of hoger. Bij een buitenstaander kan dit de indruk wekken dat het kind geen oogcontact wil maken.

Het gehoorverlies is links en rechts vaak verschillend en het kan variëren van mild tot zeer ernstig. De meeste kinderen met CHARGE hebben een beter restgehoor dan uit de eerste evaluaties blijkt. Het is daarom belangrijk om al op heel jonge leeftijd (in de eerste zes maanden) te starten met een intensief communicatieprogramma. Dat komt de latere ontwikkeling van taal en spraak ten goede.

Evenwicht (zie ook hoofdstuk 6)

Bij de meeste kinderen met CHARGE is het evenwichtsorgaan niet of niet goed aangelegd. Dit orgaan vertelt ons hoe ons hoofd in de ruimte beweegt: rechtop, diagonaal of horizontaal. Zonder deze informatie voelt het kind zich onstabiel als het zijn hoofd optilt. Wanneer het daarbij ook niet goed ziet, is de motivatie om rechtop te komen vrij gering. Het gevolg hiervan is een vertraagde motorische ontwikkeling. Het kind blijft het liefst dicht bij de grond, gaat rollen, tijgeren of beweegt zich voort op de rug, met het hoofd achterover gekanteld. De gemiddelde leeftijd waarop het kind gaat lopen is 3 tot 4 jaar. Als het zover is, houdt het de benen vaak wijdbeens om steviger te staan. Uiteindelijk leert het kind te vertrouwen op andere zintuigen en leert het gebruik te maken van de informatie die spieren en gewrichten geven.



Aanraking

Zijn het gehoor en het zicht beperkt dan worden aanraken en voelen de belangrijkste manieren om indrukken op te doen. Dit kan met de handen, voeten, het gezicht en de tong. Jonge kinderen steken vrijwel alles eerst in hun mond. Op latere leeftijd wordt dit sociaal minder acceptabel, maar het blijft een belangrijke bron van informatie. De meeste kinderen met CHARGE hebben een goed gevoel voor lichte aanraking, terwijl ze een erg hoge pijndrempel kunnen hebben. Ze kunnen daarom ook – zonder boze opzet – anderen gemakkelijk pijn doen door knijpen, bijten en harentrekken. In het contact met leeftijdgenootjes is dit erg onhandig. (zie ook hoofdstuk 6 over overgevoeligheid voor tactiele prikkels).

Reuk

Bij kinderen met CHARGE is de reuk vaak verminderd of geheel afwezig. Omdat reuk deel uitmaakt van onze smaaksensaties, zijn de gevolgen hiervan ingrijpend voor het eten. Op latere leeftijd is de reuk bovendien belangrijk in de sociale hygiëne. Het is lastig als het kind zijn lichaamsgeur niet zelf kan waarnemen. Ook heeft onze reukzin een waarschuwend functie, denk hierbij bijvoorbeeld aan rook, gas en bedorven etenswaren.

Smaak

Hoewel het nog niet is onderzocht, is de smaakbeleving waarschijnlijk normaal. Onze smaakpapillen onderscheiden slechts vier kwaliteiten: zout en een beetje zoet voorop de tong, zuur aan de zijkanten en bitter achterop de tong. Kinderen zonder reuk zullen een voorkeur hebben voor zout en kruidig eten. Zonder reuk is zoet namelijk minder aantrekkelijk.

Groei en puberteit

Vrijwel alle kinderen met CHARGE syndroom hebben een kleine lengte. Bij sterk afbuigende lengtegroei na het eerste jaar kan groeihormoonbehandeling overwogen worden. Zowel bij jongens als bij meisjes kan de puberteit laat intreden, of komt de puberteitsontwikkeling niet op gang. Wanneer de productie van geslachtshormonen aantoonbaar tekortschiet, kunnen jongens een behandeling krijgen met testosteron en meisjes met oestrogeen. Deze behandeling vindt plaats in een academisch ziekenhuis bij een kinderendocrinoloog. Uit recent Nederlands onderzoek is gebleken dat er een relatie is tussen niet kunnen ruiken en niet spontaan in de puberteit komen.

Met alle beperkingen is het voor ouders een hele toer om de hulpverleners rond hun kind op één lijn te krijgen. Voor de afzonderlijke beperkingen zijn er diverse mogelijkheden voor hulp en ondersteuning, maar ouders hebben met dit ene kind te maken. En dat betekent dat de hulpverleners hun grenzen zullen moeten verleggen. Want pas in samenhang krijgt het kind optimale kansen op groei en ontwikkeling.

6 Vroege therapie

Veel kinderen met CHARGE hebben een moeilijke start. Er zijn vaak medische problemen die al vroeg om behandeling vragen. Bovendien zorgen de zintuiglijke beperkingen ervoor dat de 'gewone' sensomotorische ontwikkeling niet vanzelf gaat.

Met onze zintuigen nemen we de wereld waar. Tast, evenwicht, houding, gehoor, gezicht, reuk en smaak voorzien onze hersenen van informatie. Hiermee verkennen we de wereld en er komt weer nieuwe sensorische informatie binnen. In dit continue samenspel van zintuigen en hersenen doen we ervaring op: we leren. Vroege hulp van een kinderfysiotherapeut kan voor de ouders – en dus voor het kind – hierbij een geweldige steun zijn. In dit hoofdstuk volgen een aantal tips.



Evenwicht

Evenwicht nemen we waar met het evenwichtsorgaan in het binnenoor. Het visuele systeem en de informatie uit spieren en gewrichten zijn hier behulpzaam bij. Bij de meeste kinderen met CHARGE is het evenwichtsorgaan niet of niet goed aangelegd, terwijl ook visuele beperkingen eerder regel zijn dan uitzondering. Twee van de drie bronnen zijn dus min of meer verstoord. Het is dan geen wonder dat het kind moeite heeft met opvang- en evenwichtsreacties. Leren zitten, staan en lopen kan veel tijd en moeite kosten. Sommige kinderen blijven erg lang onzeker, anderen gaan eenzijdig bewegen en ontwikkelen daarmee een verkeerde houding. Er zijn ook kinderen die op hun tenen gaan lopen. Zo stimuleren zij hun houdingszin: de informatie over de houding vanuit spieren en gewrichten.

Aandachtspunten: vergeet nooit dat het kind moeite heeft met de opvang- en evenwichtsreacties. Probeer de 'restbronnen' optimaal te benutten. Bijvoorbeeld door te zorgen voor goede, gelijkmatige verlichting, zodat het kind zich niet elke keer moet aanpassen. Zorg voor een egale ondergrond, zodat de spieren en gewrichten niet te veel verschillende prikkels doorgeven. Leer het kind stap voor stap opvangreacties vanuit verschillende uitgangshoudingen. Leer het kind reageren op prikkels die hem uit balans brengen. Probeer te voorkomen dat het kind schrikt of bang en paniekerig wordt. Soms kan een speciale rollator uitkomst bieden. Het vergroot de bewegingsruimte van het kind enorm, bevordert activiteit en kan de overgang naar los lopen vergemakkelijken.

Tactiele overgevoeligheid

Bij een kind met CHARGE kan tactiele overgevoeligheid voorkomen. Dit is een stoornis in de sensorische integratie, oftewel het verwerken van aanrakingsprikkel. Het kind kan de tastprikkel niet goed waarnemen of de verwerking in de hersenen en de integratie met andere sensorische prikkels verloopt niet zoals het hoort.

Tactiele overgevoeligheid kan zich op vele manieren uiten. Het kind kan zich terugtrekken of gaan wrijven over de plaats waar het wordt aangeraakt. Sommige kinderen vermijden het liefst alle aanrakingen, zelfs knuffelen. Andere kinderen zoeken altijd naar dezelfde niet bedreigende tactiele prikkels. Weer anderen hebben een hekel aan wassen, aankleden en tandenpoetsen. Of ze raken van streek van 'stukjes' in het eten.

Aandachtspunten: veel tactiele prikkels zijn niet te vermijden. Soms is het mogelijk om bepaalde tactiele stimulaties te vermijden. Bijvoorbeeld door te kiezen voor een katoenen trui in plaats van een wollen, of door het kind in een groot badlaken te wikkelen in plaats van wrijvend afdrogen. Daarnaast kan het helpen om zo veel mogelijk diepe druk te gebruiken. Dit heeft een dempend effect. Dus tijdens het handen wassen niet voorzichtig wrijven, maar kort en stevig de handen tegen elkaar drukken, het liefst zonder zeep. Tactiele overgevoeligheid kan worden behandeld via borstel- en druktechnieken en met behulp van het sensorische 'dieet'. Hierbij worden heel gedoseerd tactiele prikkels aangeboden (bijvoorbeeld door de huid te borstelen). De intensiteit wordt langzaam opgebouwd en de uitvoering wordt van de therapeut naar de ouders overgedragen.

7 Samenhang in behandeling

Het belang van een vroege diagnose is groot. Het kind kan dan gericht worden onderzocht op mogelijke CHARGE problemen, en dat kunnen er heel wat zijn. Wanneer ouders en artsen het overzicht hebben, is het mogelijk een integraal plan op te stellen. Dan kan men ook samen prioriteiten gaan stellen: laten we hiermee even wachten, en eerst daaraan werken.

Conditie, groei en puberteitsontwikkeling

Zoals al gemeld is, als de groei afbuigt van de normale curve, onderzoek door een kinderendocrinoloog belangrijk. Een afbuigende groei in het eerste jaar wijst eerder op voedingsproblemen, waarvoor kinderarts en logopedist belangrijk zijn. Aangeboren hartafwijkingen vragen uiteraard de aandacht van de kindercardioloog. Soms zijn er problemen met de afweer. Er is een grotere kans op het ontwikkelen van een scoliose (een zijdelingse verkromming van de rug). De kinderarts zal hierop alert zijn en zo nodig de (kinder)orthopeed inschakelen. Voor de puberteitsontwikkeling is de kinderendocrinoloog weer belangrijk.

Zintuigen en ontwikkeling

De verstandelijke mogelijkheden van kinderen met CHARGE variëren van normaal begaafd tot een ernstige verstandelijke handicap. Het niveau is soms moeilijk in te schatten, vooral als het gezichtsvermogen en/of het gehoor sterk is verminderd. Kinderen met CHARGE kunnen verziend of bijziend zijn. Dit kan met een bril worden gecorrigeerd. Colobomen komen echter het meest voor (zie hoofdstuk 4). Vaak zijn verschillende bezoeken aan een audioloog nodig om het gehoor precies te bepalen en gehoorapparaten aan te meten. Een operatieve correctie is doorgaans niet mogelijk bij het type gehoorverlies bij CHARGE. Wel kunnen buisjes helpen tegen chronische middenoorontsteking. De ontwikkeling van spraak en taal is afhankelijk van het gehoor en van de intelligentie van het kind. Spraak- en taalstimuleringsprogramma's moeten dus goed worden afgestemd op de uitkomsten van gehooronderzoek en op de zorgvuldige inschatting van de mogelijkheden van het kind.

Onderwijs

Vanwege de vele problemen is het moeilijk om het juiste onderwijs te vinden. Een goed onderwijsaanbod houdt rekening met de verstandelijke mogelijkheden, het gezichtsvermogen, het gehoor, spraak en taal, motoriek en zelfredzaamheid. Sommige kinderen kunnen met aanpassingen en extra aandacht het reguliere onderwijs volgen. Andere kinderen krijgen alleen binnen het speciaal onderwijs de aandacht die ze nodig hebben om leervorderingen te maken.

Bewegingsonzekerheid

De zintuiglijke beperkingen belemmeren het kind in het ontdekken van zijn wereld. Toch zien we ook dat veel kinderen een enorme wilskracht hebben en alternatieve oplossingen vinden. Het wennen aan nieuwe ervaringen kost alleen meer tijd. Zo zal een kind dat 'technisch gezien' zou kunnen lopen, vaak nog een tijdje steun zoeken. Uit onzekerheid blijft het kind bekende handelingen herhalen op een eenzijdige, weinig gevarieerde manier. In een veilige omgeving zal het kind snel interesse krijgen in het ontdekken en oefenen van bewegingen. Vaak neemt het kind dan verschillende ontwikkelingsstappen in een korte tijd.

Aandachtspunten: veel dagelijkse handelingen, zoals het klimmen op de stoel en het sluiten van de rits, zijn tevens goede oefeningen. Geef het kind zoveel mogelijk kansen om te oefenen. Het is van belang om de nieuwsgierigheid te prikkelen en het zelf ontdekken te stimuleren. Dit kan bijvoorbeeld door het kind een eigen plekje met spelmateriaal te geven. Verder heeft de sensomotorische ontwikkeling baat bij gevarieerde houdingen, bewegingen en materialen die onderzocht kunnen worden.

De handfunctie

Meestal lukt het goed om voorwerpen te manipuleren. Het kind kan speelgoed uit elkaar halen of in elkaar steken, het van de ene naar de andere hand overgeven en het in de handen draaien. Als het kind het spelmateriaal ook goed visueel kan waarnemen, is er goede ooghand coördinatie. Wel ontwikkelt zich vaak een duidelijke voorkeurszijde.

De vaardigheden die te maken hebben met de handfunctie vormen een belangrijke schakel in de totale sensomotorische ontwikkeling. Het is dan ook niet verwonderlijk dat het kind vaak liever aan tafel met blokjes of klei speelt dan in de tuin.

Aandachtspunten: biedt het kind de helpende hand bij het spelen met fijn motorisch materiaal. Maar probeer ook het zelfstandig proberen en oefenen te stimuleren. Let erop dat een goede en gemakkelijke houding belangrijk is, bijvoorbeeld rugligging op een mat of zitten aan tafel op een goede stoel. Zoek ook hier naar variatie in bewegingen en exploratie. Bij bewegingsonrust en concentratiezwakte kan juist een 'actieve' zit de concentratie bevorderen. Door bijvoorbeeld het kind op een bal te laten zitten krijgt het meer interne prikkels waardoor het zich beter kan afsluiten van prikkels van buitenaf. Een zogenaamd verzaamd vestje werkt op dezelfde manier en geeft het kind ook een beter besef van de eigen lichaamshouding (immers de informatie uit het evenwichtsorgaan en vaak ook van het zien ontbreekt). Elk kind is uniek en ook het effect van dergelijke hulpmiddelen is per kind verschillend. Het is vaak dus een kwestie van uitproberen.



Gedrag

De cognitieve ontwikkeling ('het leren') verloopt vaak niet parallel aan de communicatieve ontwikkeling, wat aanleiding kan geven tot specifieke gedragsproblemen. Het kind is kwetsbaar in de ontwikkeling. Enerzijds door de auditieve en/of visuele beperkingen, anderzijds door het vooroordeel dat een kind met meerdere aangeboren afwijkingen 'ook wel een verstandelijke handicap zal hebben'. En doordat het kind vaak een afwijking heeft aan het evenwichtsorgaan kost ook de motorische ontwikkeling meer moeite. Bovendien zijn er soms ook medisch gerelateerde oorzaken zoals oorpijn, kiespijn en voedingsproblemen.

Op alle leeftijden kan moeilijk gedrag optreden. Bij peuters gaat het vooral om slaan, bijten en bonken met het hoofd. Later kunnen problemen ontstaan als het kind zelf initiatief wil nemen en dit onvoldoende lukt. Bij sommige kinderen uit zich dit in emotionele uitbarstingen en tegendraads gedrag. De jongere kan zijn behoeften en wensen niet goed kenbaar maken en misschien speelt ook de naderende puberteit een rol.

Wanneer het kind meer interesse krijgt voor prikkels uit de omgeving, kan dit leiden tot een verminderde communicatie en oogcontact. Dit kan op zijn beurt weer obsessief gedrag tot gevolg hebben, bijvoorbeeld een heel eenzijdige interesse of sterke rituelen. Ouders en leerkrachten geven ook regelmatig aan dat er problemen zijn bij het ontwikkelen en in stand houden van sociale relaties. Verder lijkt het kind moeilijk bij te sturen en te onderbreken bij compulsief gedrag. Interventies als time-out, vermindering van omgevingsprikkels, zichzelf kalmeren of het kind afleiden, lijken effectiever dan straffen of belonen.

Kinderen met zowel visuele als auditieve beperkingen kunnen 'autistisch' overkomen en stereotiep gedrag vertonen vanwege een tekort aan zintuiglijke prikkels. Dove kinderen

kunnen moeilijkheden hebben met het richten van de aandacht, omdat simultane informatieverwerking voor hen niet mogelijk is. Zij moeten hun aandacht namelijk verdelen tussen de persoon waarmee ze communiceren en de omgeving.

Opvallend is dat de meeste kinderen met CHARGE syndroom echte 'vechters' zijn. Dat is niet verwonderlijk als je bedenkt hoeveel problemen ze moeten overwinnen. De kinderen komen daardoor vaak eigenwijs en tegendraads over. Het zijn meestal persoontjes met een duidelijke eigen wil en op oudere leeftijd een bijzondere vorm van humor.

Consultatie en advies

Veel ouders van kinderen met CHARGE syndroom krijgen regelmatig te maken met vragen over de koers van de behandeling en begeleiding van hun kind. Het kind zal immers bij veel verschillende specialisten onder behandeling zijn die wel kundig zijn, maar vaak weinig ervaring hebben met dit syndroom. Dat maakt een goede afstemming van behandeling en begeleiding lastig.

Op verzoek van ouders is in het universitair medisch centrum Groningen een landelijke CHARGE polikliniek gestart, waaraan veel verschillende specialisten mee werken (klinisch geneticus, kinderendocrinoloog, kindercardioloog, KNO-arts, oogarts, spraak-taalpatholoog, kinderpsychiater, etc). Hier kunnen ouders, maar ook behandelaars met hun vragen terecht en wordt de ontwikkeling van de kinderen gevolgd. Eén- of tweejaarlijks bekijkt het CHARGE team de kinderen terwijl ze onder behandeling van hun eigen specialisten blijven. Na ieder bezoek krijgen de ouders en de behandelaars een verslag met eventuele aanbevelingen. Meer informatie over de CHARGE polikliniek vindt u op de website www.chargesyndroom.nl.

8 Waar moet ik zijn?

Ouders van een kind met CHARGE kunnen bepaalde voorzieningen nodig hebben, bijvoorbeeld een speciale fiets, op maat gemaakte schoenen of een aanpassing in huis of aan de computer. De website www.regelhulp.nl is daarbij onmisbaar.

Regelhulp

Met de website regelhulp.nl kan iedereen voorzieningen of een gesprek aanvragen bij de gemeente, het CIZ en het UWV. Via de **i** kun je korte informatie krijgen. En klik je op de naam van een onderwerp dan krijg je uitgebreide informatie. **u** Wil zeggen dat Regelhulp een aanvraag- of contactformulier heeft voor dat onderwerp. Zo nodig wordt de postcode gevraagd. Bij sommige voorzieningen staan aanvullende vragen.

Zo is er bij voorzieningen informatie te vinden over communicatie, zoals bijvoorbeeld een aangepaste computer, maar er is ook informatie over opvoedingsondersteuning en veel meer. Bij ingewikkelde situaties kan het handig zijn om een gesprek aan te vragen. Veel hulpmiddelen en aanpassingen vallen onder verantwoordelijkheid van de gemeente. Het is dan soms wel zo praktisch om 'aan de keukentafel' te bespreken wat er mogelijk is.



Persoonsgebonden budget (PGB)

Een persoonsgebonden budget is een geldbedrag waarmee ouders zelf zorg kunnen inkopen. Hierbij kunnen ze zelf kiezen welke zorgaanbieder of hulpverlener zij inschakelen. De hoogte van dit budget is afhankelijk van het soort zorg en het aantal zorguren dat per week nodig is. Om dit te bepalen wordt de zorgbehoefte vertaald naar een indicatie. Een en ander wordt aangevraagd via het zorgkantoor. Een PGB kan uitkomst bieden bij kinderen met zeer specifieke behoeften en bij kinderen die ook in de thuissituatie veel extra begeleiding nodig hebben. Voor meer informatie over het PGB kunt u terecht bij de verenigingen Naar Keuze (www.naarkeuze.nl) en Per Saldo (www.persaldo.nl).

MEE

MEE is een organisatie voor ouders van kinderen met een chronische ziekte of beperking, en deze mensen zelf. De consultants van MEE geven advies, informatie en ondersteuning. De naam MEE staat voor meedenken, meedoen, meegaan en meeleven. MEE is onafhankelijk en staat naast je. Iedereen kan binnenlopen bij MEE, maar desgewenst komt MEE ook bij je thuis. Je hebt geen indicatie of verwijzing nodig en de dienstverlening is gratis. Je kunt er bijvoorbeeld terecht voor advies over de opvoeding van je kind, school en vrije tijd. Maar ook met problemen in je gezin en met vragen over wet- en regelgeving, bemiddeling bij plaatsing (bijvoorbeeld in een woonvorm) en ondersteuning bij het aanvragen van een indicatie of het aanvragen van een PGB (persoonsgebonden budget). Op de website www.meenederland.nl staan de adressen van de regionale MEE's.



Koninklijke Kentalis

Kentalis is een landelijke organisatie voor kinderen, jongeren en volwassenen die moeite hebben met horen en communiceren doordat ze:

- doof of slechthorend zijn
- doofblind zijn
- ernstige communicatieproblemen hebben (ernstige spraaktaalproblemen of autisme met spraaktaalstoornissen).
- soms is dit in combinatie met een verstandelijke beperking, motorische problemen of psychiatrische problemen.

Kentalis biedt begeleiding, behandeling, onderwijs en onderzoek verspreid over heel Nederland.

Zie: www.kentalis.nl

Koninklijke Visio

Bij Visio kan iedereen terecht met vragen over slechtziend of blind zijn. Visio biedt informatie en advies, maar ook verschillende vormen van onderzoek, begeleiding, revalidatie, onderwijs en wonen. Deze diensten zijn er voor kinderen en volwassenen die slechtziend of blind zijn, ook als zij daarnaast een verstandelijke, lichamelijke of andere zintuiglijke beperking hebben.

Visio adviseert ook bij mensen thuis en op school over aanpassingen en ondersteuning op maat.

Zie: www.koninklijkevisio.nl

Oudervereniging

Samen sta je sterker. Dat geldt ook voor ouders van kinderen met CHARGE.

Het netwerk CHARGE binnen de vereniging VG netwerken brengt ouders, belangstellende familieleden, hulpverleners, artsen en onderzoekers bij elkaar. Het netwerk maakt informatie toegankelijk. Er is een website (www.chargesyndroom.nl), een nieuwsbrief, een jaarlijkse ontmoetingsdag en er zijn 'ervaren' ouders die nieuwe ouders wegwijs kunnen maken.

Kortom, het is een platform voor vragen en contact.

De doelstellingen zijn het bieden van informatie aan ouders, artsen en andere hulpverleners, het stimuleren van onderling contact en het bevorderen van gericht onderzoek.

De vereniging VG netwerken is aangesloten bij Platform VG, de landelijke organisatie die zich inzet voor de collectieve belangenbehartiging van en voor mensen met beperkingen.



adresgegevens

Vereniging VG netwerken

Postadres

Postbus 1223
3500 BE UTRECHT

Algemeen telefoonnummer

T (030) 27 27 300

www.vgnetwerken.nl