

Unique

2q37 deletiesyndroom

2q37 deletie syndroom is pas vrij recent beschreven. Een kleine hoeveelheid genetisch materiaal (DNA) van het uiteinde van een van de chromosomen 2 is verloren gegaan. Er kan meer of minder DNA ontbreken. Ook wanneer de deletie precies hetzelfde is, kan de ernst van de kenmerken sterk uiteen lopen. Bij 2q37 syndroom zien we hoe andere genen, de persoonlijkheid en de kansen die de omgeving biedt van invloed zijn op de ontwikkeling. (Batstone 2003; Aldred 2004; U).



Veel voorkomende kenmerken

De hier genoemde kenmerken gelden voor mensen met 2q37 deleties als groep. Bij een individueel kind hoeven ze niet allemaal voor te komen en als ze aanwezig zijn kan de ernst wisselen.

- Langzame motorische ontwikkeling.
- Verstandelijke beperking, meestal matig tot licht.
- Hypotonie (lage spierspanning, een slappe baby) in de babytijd, soms doorlopend in de kleutertijd.
- Korte handen en voeten.
De botjes in de handen en voeten zijn kort. Wanneer de hand tot een vuist is gebald, is er vaak een kuiltje te zien in plaats van een knokkel, meestal ter hoogte van de ringvinger. De ringvinger en soms ook de middelvinger en de pink zijn vaak kort. Dit doet denken aan een erfelijke aandoening die bekend staat als 'Albright's hereditary osteodystrophy (AHO, zie pagina 6). Sommige kinderen hebben smalle taps toelopende vingers.
- Kleine lengte.
- Neiging tot overgewicht vanaf de kleuterjaren.

- Eczeem.
- Hernia's - met name navelbreuk en liesbreuk.
- Moeilijk gedrag en / of problemen binnen het autismespectrum.
- Aangeboren hartproblemen bij een op de vijf kinderen

(Lin 1992; Conrad 1995; Rauch 1996; Viot-Szoboszlai 1998; Reddy 1999; Aldred 2004; U).

Maakt het breukpunt verschil?

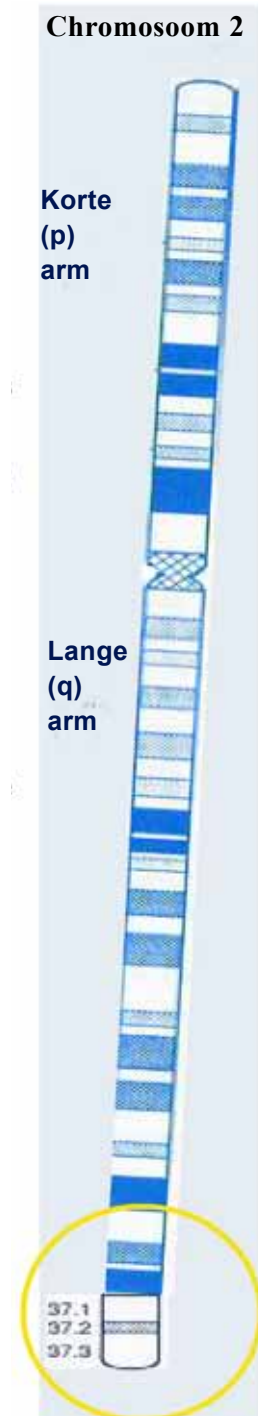
Het breukpunt op chromosoom 2 bevindt zich meestal ergens in de bandjes 2q37.1, 2q37.2 en 2q37.3 (zie figuur). Uit een recent onderzoek bleek dat er geen patroon te vinden is in de breukpunten. Dit suggereert dat er niet een specifieke breekbare plek is aan het uiteinde van chromosoom 2q. Veel onderzoek is er op gericht of de grootte van het ontbrekende stukje 2q samenhangt met de ernst van de klinische kenmerken.

Bij sommige mensen is er naast de 2q37 deletie extra materiaal van een ander chromosoom. Dit heeft invloed op de aard en ernst van de verschijnselen.

Hoe kon dit gebeuren?

Om deze vraag te kunnen beantwoorden moeten de chromosomen van de ouders onderzocht worden. In de meeste families zijn bij beide ouders de chromosomen normaal. De 2q37 deletie bij het kind is dan een toevallige verandering. Het is dan erg onwaarschijnlijk dat een volgend kind dezelfde afwijking zal hebben. Genetici noemen dit 'de novo'. Dit betekent dat de chromosoomverandering bij het kind nieuw ontstaan is. Een *de novo* deletie ontstaat gewoonlijk bij de vorming van eicellen of zaadcellen.

Soms is er bij één van de ouders sprake van een verandering in de eigen chromosomen. Meestal zijn er dan delen van chromosomen van



Bronnen

Deze informatie is afkomstig uit de medische literatuur en van gegevens van een Unique inventarisatie uit 2003. Toen deze informatie werd gepubliceerd waren er binnen Unique 40 leden met een 2q37 deletie. Unique is de families die meewerkten aan de inventarisatie erg dankbaar.

Referenties

Voor verwijzingen naar de medische literatuur wordt de naam van de eerste auteur gegeven met de datum van publicatie. U kunt zo de abstracts of originele artikelen vinden op het internet in PubMed. U kunt deze ook opvragen bij Unique (www.rarechromo.org). Voor verwijzingen naar de Unique inventarisatie gebruiken we de letter 'U'

plaats verwisseld (translocatie). Alle genetische informatie is wel aanwezig en de ouder merkt hierzelf niets van. De ouder heeft echter wel een grotere kans op een volgend kind met een chromosomenafwijking. Ouders kunnen een afspraak maken bij de afdeling klinische genetica om dit te bespreken en om te horen wat de mogelijkheden zijn bij een eventueel volgende zwangerschap.

Groei

De gegevens van *Unique* laten zien dat de babies voor de geboorte redelijk goed groeien en doorgaans op tijd worden geboren. Het geboortegewicht loopt uiteen van 2100g tot 4400g. Uit de literatuur komt naar voren dat na de geboorte een op de drie kinderen langzamer groeit en kleiner blijft vergeleken met de rest van de familie. *Unique* gegevens suggereren dat veel kinderen aan de kleine kant blijven. Uit literatuuronderzoek komt naar voren dat de bouw van een kind met 2q37 deletie wat gedrongen is. Maar dit is niet de ervaring bij *Unique*; 50 procent van de *Unique* leden gaf juist aan dat hun kind slank was (Bijlsma 1999; Reddy 1999; U).

Voeding en eten

Babies met een 2q37 deletie hebben doorgaans een lage spierspanning en dit heeft invloed op de kracht waarmee ze kunnen zuigen.

Bovendien hebben ze vaak moeite met de coördinatie tussen zuigen en slikken. In de praktijk betekent dit dat de voedingen – via borst of fles – veel tijd nemen. Soms zijn de voedingsproblemen zo ernstig dat sondevoeding noodzakelijk is. Dit kan tijdelijk met een neussonde of als de problemen lang aanhouden met een PEG sonde (waarbij voeding rechtstreeks in de maag wordt gebracht). Of dit nodig is is uiteraard afhankelijk van de hoeveelheid voeding die het kind zelfstandig tot zich kan nemen.

Veel voorkomende problemen bij babies met 2q37 deleties zijn gastro oesofagale reflux (maaginhoud vloeit terug in de slokdarm) en braken. Hierdoor is er kans op het inhaleren van voeding in de longen en dit maakt het kind kwetsbaar voor longontstekingen.

Letten op de houding bij de voeding (het kind rechtop houden en niet te snel na de voeding laten liggen) kan helpen om reflux te voorkomen. Is dit niet voldoende dan kan indikken van de voeding een oplossing zijn en eventueel medicatie (maagzuurremmers). Wanneer deze maat-

regelen onvoldoende resultaat geven, is een operatie mogelijk – een funduplicatie. Men verbetert daarbij de afsluiting tussen de maag en de slokdarm.

De neiging tot verslikken betekent dat veel kinderen pas vrij laat overstappen op vast voedsel. Bij de meeste kinderen vraagt het veel oefening voor ze een lepel leren hanteren. Sommige kinderen gebruiken bestek op de gemiddelde leeftijd die daarvoor staat, maar anderen ontwikkelen de handigheid daarvoor pas rond de leeftijd van vier tot vijf jaar.

Bij veel kinderen kan een trage stoelgang (constipatie) voorkomen en dit kan ernstige vormen aannemen. Wanneer eenvoudige maatregelen, zoals extra vloeistof en vezels, niet helpen is medisch ingrijpen op zijn plaats (medicijnen of clysmas).

Bij een deel van de kinderen ontstaat na de babytijd gemakkelijk overgewicht. Dit kan samenhangen met het ontbreken van het gevoel van verzadiging, of een zuinigere stofwisseling. (Conrad 1995; Smith 2001; U).

Leren

De meeste kinderen hebben bij het leren extra ondersteuning nodig, al varieert de mate waarin sterk. Uit de literatuur komt naar voren dat de verstandelijke beperking licht tot matig is. Gegevens van 21 *Unique* families tonen een grote spreiding in bereikte vaardigheden. Zeven kinderen hebben lichte verstandelijke beperkingen, bij twee zijn deze matig en twaalf families beschrijven ze als ernstig. Één volwassene heeft zeer ernstige beperkingen.

Onder de personen met **lichte leermoeilijkheden** was een 20-jarige met problemen met begrijpen en met het korte termijn geheugen; een 14-jarige met een achterstand van één tot twee jaar met rekenen en lezen; en een 9-jarige die begon met lezen en schrijven toen ze 7 was.

“Ze heeft een heel variabel profiel, ze heeft uitstekende verbale vaardigheden, maar presteert op andere gebieden heel matig. Ze is een paar jaar achter op veel terreinen. Met lezen en schrijven gaat het goed. Ze heeft het moeilijk op school omdat ze snel moe is, ze is jong voor haar leeftijd, ze kan de instructie vaak niet goed volgen en heeft moeite met zelfstandig werken. Ze heeft ook weinig gevoel voor richting – 8 jaar.”

"Haar intelligentie valt binnen de normale grenzen. Ze heeft problemen met sensorische integratie. Het geheugen is heel goed. Hoewel ze klinkers en medeklinkers kent, heeft ze moeite met spreken. De rekenvaardigheden zijn op kleuterniveau, schrijven gaat goed, maar bij het maken van een verhaal heeft ze veel ondersteuning nodig – 8 jaar."

De twee kinderen met **matige leermoeilijkheden** hebben beide veel gevoel voor muziek. Bij één van hen is ook de aandacht goed.

"Hij heeft een goed geheugen en hij is erg goed in het neuriën van kinderliedjes. Wanneer ik hem iets een paar keer voordoe, onthoudt hij het goed – hij is 4 jaar."

Bij de twaalf kinderen met **ernstige leermoeilijkheden** is er veel variatie in vaardigheden. Drie van deze kinderen konden zich moeilijk concentreren in een groep.

"Ze praat niet, leest niet en schrijft niet. Ze leert nu praktische vaardigheden om zelfstandig te leven en dat gaat goed. Ze woont en leert op een internaat – 19 jaar. "

"Hij kan niet lezen, maar herkent wel woorden en namen van winkels. Hij oefent nog op het schrijven van zijn eigen naam. Ik denk dat er meer inzit dan er uit komt – hij is 10 jaar."

"Het leren wordt ernstig gehinderd door zijn autisme. Hij heeft een extreem gevoelig gehoor en hij raakt snel overstuur van geluiden – 4 jaar."

Spraak en communicatie

De meeste kinderen leren praten, maar de spraak komt laat op gang. De gemiddelde leeftijd waarop de *Unique* kinderen hun eerste woordjes spraken was bijna drie jaar (variatie van 18 maanden tot 6½ jaar). Afgezien van één

kind met niet goed functionerende stembanden, was er geen lichamelijke oorzaak te vinden voor de late start van de spraak. Er was wel een duidelijke relatie tussen het ontwikkelingsniveau en de spraakontwikkeling. Bij sommige kinderen is er een link tussen de gebrekkige communicatie en kenmerken uit het autismespectrum.

In de periode voor ze gaan praten gebruiken de kinderen gebaren en geluiden. Er werd verschillend gereageerd op de introductie van gebaren. Sommige kinderen reageerden hier heel goed op, anderen kregen het niet onder de knie. Meestal is het passieve taalbegrip (begrijpen wat er gezegd wordt) beter dan de spraak. De frustratie over de beperkingen in de communicatie kan hoog oplopen: huilen, schreeuwen, hoofdbonken, slaan, zichzelf pijn doen of op de vloer gooien...

Aanbevelingen

Onderzoek na diagnose:

- hernia's
- echo nieren en urinewegen
- kindercardiologisch onderzoek
- oren en gehoor
- ogen en zien
- houding en bewegingsapparaat (scoliose - gewrichten)

Aandachtspunten en advies bij de ontwikkeling:

- voedingsproblemen - ondersteuning van preverbaal logopedist
- attent zijn op gastro esofageale reflux
- motorische ontwikkeling en spierspanning - ondersteuning fysiotherapeut
- attent zijn op stoelgang
- waken voor overgewicht - dieetadvies
- ondersteunen van communicatie
- gedrag binnen autismeteam spectrum - ondersteuning GZ psycholoog

Mobiliteit en activiteit

Uit de literatuur komt naar voren dat de meeste kinderen laat zijn in het bereiken van de motorische mijlpalen, maar dat ze deze uiteindelijk wel halen. Er zijn ook kinderen die geen achterstand hebben op motorisch gebied (Conrad 1995; Reddy 1999; U). Een lage spierspanning (hypotonie) komt heel veel voor. Dit verbetert naarmate het kind opgroeit en dankzij oefening en fysiotherapie. Gaat het kind eenmaal meer actief bewegen en lopen, dan blijven evenwicht, coördinatie en snelle vermoeidheid punten van zorg.

Gemiddeld genomen rollen de *Unique* babies met 8 maanden (van 3 tot 14 maanden). Zitten doen ze met 10 maanden (van 4 tot 18 maanden), hoewel één kind pas kon zitten toen het 4 ½ jaar was. De *Unique* babies gingen allemaal kruipen en de gemiddelde leeftijd hiervoor was 16 maanden (van 10 tot 26 maanden). De eerste stapjes zetten de kinderen gemiddeld met 2 ½ jaar, al was hier de variatie erg groot namelijk van 19 maanden tot 4 ½ jaar. Sommige kinderen hadden baat bij het gebruik van een 'walker' of looprek. Wanneer ze eenmaal lopen ziet het kind doorgaans geen gevaar en er blijft vaak hulp nodig bij oneffenheden of opstapjes. De gang kan ongewoon zijn en vaak is het kind langzaam in het leren van andere motorische vaardigheden zoals rennen en springen. Gaan ze rennen dan houden ze vaak de armen uit om hun evenwicht te bewaren, maar desalniettemin vallen ze toch veel vaker dan andere kinderen. Een veilige speelomgeving is belangrijk, net als een helpende hand.

Zwemmen is voor kinderen met 2q37 deleties erg nuttig. In het water hebben ze minder snel last van vermoeidheid en zwemmen is goed voor de coördinatie. De meeste kinderen kunnen hier ook erg van genieten. Een andere nuttige en plezierige activiteit is paardrijden. Dit stimuleert een actieve houding en het is goed voor het evenwicht.

Gewrichten

Meer dan de helft van de kinderen met 2q37 heeft last van extreem slappe banden en gewrichten. Bij twee *Unique* kinderen worden overstreekbare vingers genoemd. Aangeboren heupluxaties en naar buiten draaiende heupen (coxa valga) worden ook genoemd, evenals een aparte manier van lopen die samenhangt met een kwetsbaar heupgewricht. Vier van de 26

Unique meisjes (15 procent) hadden hier last van: bij twee meisjes werd de heup gecorrigeerd met spalken en bij één meisje was met 8 maanden een operatie nodig (Wilson 1995; Aldred 2004; U).

Kromming van de ruggengraat

Scoliose (zijwaartse kromming), kyfose (achterwaartse kromming) en lordose (binnenwaartse kromming) kan voorkomen. Bij de drie *Unique* kinderen bij wie dit speelt is een kind dat nog niet loopt met 4 jaar, bij een tweede kind van 4 verbeterde de kromming door de grotere mobiliteit en bij het derde kind is de kromming slechts gering (U).

Medische aandachtspunten

Bij de meeste kinderen met 2q37 deletie syndroom zijn er geen serieuze medische problemen. Maar de kenmerken van het syndroom variëren sterk, en diverse medische bijzonderheden kunnen voorkomen. Ze staan hier genoemd in volgorde van frequentie en ernst.

- *Nieren en urinewegen*

Negen kinderen binnen *Unique* (24 procent) hebben een nierafwijking of urineweginfecties. De zes nierafwijkingen waren mild en de meeste hiervan werden gevonden met een routine echo onderzoek (dus voor er problemen waren). Een kind had slechts één nier en bij een ander kind lag de nier in het midden van de maagstreek. Drie kinderen hadden een hoefijzernier. Bij één kind was er sprake van reflux van de urine (dan vloeit er urine terug van de blaas in de nieren). Wilms tumor is een vorm van nierkanker die kan voorkomen bij kinderen met een relatief grote 2q37 deletie (vanaf 2q37.1). Deze kinderen krijgen daarom regelmatig een echo van de nieren en urinewegen tot de leeftijd van 8 jaar. Bij *Unique* zijn geen kinderen bekend met Wilms tumor (Conrad 1995; U).

- *Liesbreuk – navelbreuk*

Een liesbreuk en / of een navelbreuk komt voor bij veel kinderen met 2q37 deleties. Ook een middenrifbreuk kan voorkomen (er is dan een opening in het diafragma, de afscheiding tussen maag en borstholte). Een navelbreukje is doorgaans klein en zal met de tijd vanzelf sluiten. Dit was bij drie *Unique* kinderen het geval. Bij een liesbreuk of een middenrifbreuk is meestal chirurgisch ingrijpen noodzakelijk.

- *Aangeboren hartafwijkingen*

Bij alle babies met een 2q37 deletie is een zorgvuldig cardiologisch onderzoek (echo van het hart) op zijn plaats. Er zijn diverse aangeboren hartafwijkingen die kunnen voorkomen – gaatjes in het tussenschot van hart (atrium septum defect, ventriculair septum defect), vormafwijkingen van het hart of de vaten, vernauwing van de aorta en klepafwijkingen.

Sommige van deze hartproblemen gaan vanzelf over met het opgroeien, bij andere is een operatie nodig. Alle zes *Unique* kinderen met aangeboren hartafwijkingen zijn tegenwoordig goed gezond (Conrad 1995; U).

- *Infecties in de kindertijd*

Hoesten, verkoudheid en oorontstekingen komen veel voor bij kinderen met een 2q37 deletie net als bij kinderen met andere chromosoomafwijkingen. Dat oorontstekingen en luchtweginfecties zoveel voorkomen wordt wel toegeschreven aan de slappere luchtwegen en zwakke borstspieren. Ook zijn de kinderen kwetsbaar voor versliklongontstekingen als gevolg van slokdarmreflux (Conrad 1995; Bijlsma 1999; U).

- *Darmproblemen*

Bij een klein aantal kinderen was er sprake van problemen met de ingewanden. Bij twee kinderen was er een vernauwing van de doorgang tussen de maag en de darmen (pyloric stenose) bij anderen was er een afsluiting van de darmen of een onjuiste ligging van de darmen in de buikholte. Alleen met een operatie zijn deze problemen te verhelpen (Reddy 1999; U).

- *Epilepsie*

Uit de literatuur komt naar voren dat epileptische aanvallen (inclusief koortsstuipen) voorkomen bij 1 op de 3 tot 6 kinderen. Onder de leden van *Unique* waren er slechts drie met epileptische aanvallen. Bij een meisje startte dit op de leeftijd van 23 maanden en met 10 jaar was ze aanvalsvrij. De twee andere kinderen hadden koortsstuipen gehad in de peuterleeftijd.

Uit MRI onderzoek komt naar voren dat kinderen licht vergrote ventrikels kunnen hebben, maar niet duidelijk is of dit klinische betekenis heeft. Er zijn uit de literatuur enkele beschrijvingen van hydrocephalie (“waterhoofd”, grote hersenholtes met teveel aan hersenvocht) (Lin 1992; Conrad 1995; Phelan 1995; Reddy 1999; Aldred 2004; U).

- *Genitaliën*

Kleine afwijkingen van het genitaal worden bij ongeveer 1 op de 10 kinderen gevonden. Bij jongens kan het gaan om een erg kleine penis en kleine of niet ingedaalde zaadballetjes. Bij meisjes kunnen de eierstokken of de baarmoeder afwijkend zijn. Bij twee jongens van *Unique* zijn de niet ingedaalde zaadballen operatief gecorrigeerd (Conrad 1995; Viot-Szoboszlai 1998; Reddy 1999; U).

- *Gehoor*

Bij 1 op de 10 kinderen die hierop zijn onderzocht is gehoorverlies vastgesteld. Tenminste twee kinderen waren ernstig slechthorend, een kind kon geluiden slecht discrimineren en een kind had erg nauwe gehoorgangen (Conrad 1995; Phelan 1995; U).

- *Zien*

Bij het zien is scheelzien het meest gevonden kenmerk; dit werd gezien bij 16 procent van de *Unique* kinderen. Een kind had last van nystagmus (snelle oogbewegingen) en problemen met het richten van de ogen. Verder wordt in de literatuur bij twee kinderen een hangend bovenooglid genoemd (ptosis). Zowel ptosis als scheelzien kan gecorrigeerd worden (Batstone 2003; U).

Albright’s hereditary osteodystrophy (AHO)

AHO is een erfelijke aandoening waarbij o.a. de calciumstofwisseling (opslag in het skelet) verstoord is. Bij mensen met AHO is sprake van subtiele veranderingen in de bouw, zoals een korte gestalte, een rond gezicht en de neiging tot overgewicht. Sommige botten in de handen en voeten zijn ongewoon kort en sommige mensen hebben kleine en harde bobbelletjes onder de huid. Ze kunnen ook last hebben van een aantal hormonale problemen (bijv. weinig schildklierhormoon).

Mensen met klassiek AHO hebben geen 2q37 deletie. Zij hebben een tekort aan een eiwit (Gs-alpha) dat aangemaakt wordt onder invloed van een gen op chromosoom 20. Bijna de helft van de personen met een 2q37 deletie heeft ongewone handen en voeten, vergelijkbaar met mensen met AHO, maar ze hebben geen tekort aan Gs-alpha. Mensen met 2q37 deleties en op AHO lijkende handen en voeten hebben doorgaans niet de harde bobbelletjes onder de huid of de hormoonproblemen die veroorzaakt worden door een tekort aan Gs-alpha.

Gedrag

Veel kinderen met 2q37 deleties ontwikkelen moeilijk gedrag in een of andere vorm. In een onderzoek bij 35 personen bleek dat bij eenderde sprake was van moeilijk gedrag. Het ging bij hen om zwakke communicatieve vaardigheden, herhaalgedrag, druk en weinig geconcentreerd gedrag, wiegen en hoofdbonken, tics, grimassen, autisme en ADHD. De hoge mate waarin moeilijk gedrag voorkomt en de ernst hiervan betekent dat alle families goede toegang moeten hebben tot gerichte hulp en ondersteuning bij de opvoeding van hun kind (Aldred 2004).

Autisme

Negen mensen met een 2q37 deletie en autisme zijn in de literatuur uitgebreid beschreven. Autisme, herhaalgedrag en hyperactiviteit werd ook genoemd bij 35 procent van de kinderen in een recent overzicht (Smith 2001; Aldred 2004). Zeventien Unique families (46 procent) zeggen dat hun kind autistische trekken heeft. Wanneer we de peuters buiten beschouwing laten, loopt dit percentage op naar 64 procent. Heel herkenbare gedragingen zijn beperkt oogcontact, beperkte sociale vaardigheden, herhaalgedrag zoals op en neer bewegen, vooral onder spanning, exclusieve aandacht voor bepaalde speeltjes of voorwerpen, extreme behoefte aan routine, regelmaat en vaste rituelen, onvermogen om met emoties om te gaan en emotionele gedachten uit te drukken, onvoorspelbare angst en, tenslotte, verdriet en frustratie uiten met zelfbeschadiging. Bij sommige kinderen zien we deze autistische trekken terwijl het kind tegelijk ook een warme en op contact gerichte persoonlijkheid heeft. Families zeggen herhaaldelijk dat het autisme de ontwikkeling van hun kind meer ondermijnt dan de andere kenmerken van de deletie. Omdat dit gedrag zo veel voorkomt, en omdat vroege ondersteuning en hulp aan het kind en het gezin positief kan bijdragen aan de ontwikkeling, beveelt Unique dringend aan om alle kinderen met een 2q37 deletie te screenen op autisme. De ervaring binnen Unique laat zien dat de grootte van de deletie niet van belang is bij het ontwikkelen van autistische kenmerken. Kinderen met deleties van 2q37.3 hebben evenveel kans om autisme te ontwikkelen als kinderen met een grotere deletie. Dit gegeven is in overeenstemming met eerdere aanwijzingen dat een van de autisme genen kan liggen in het gebied 2q37.3 (Aldred 2004; U).

“Het beperkte oogcontact en de geringe interesse in contact viel ons op met 9 maanden. Het oogcontact is verbeterd, maar het is nog steeds beperkt. Het op en neer bewegen (rocking) is minder geworden naarmate ze meer interesse in spel krijgt. Tegenwoordig doet ze dit alleen nog in situaties die haar onzeker maken – 4 jaar.”

“Ze is sterk op herhaling gericht. Ze is tegelijk ook heel sociaal en ze houdt van aanraken – 5 jaar.”

“Onze echte ongerustheid betreffen haar sociale vaardigheden en haar niet adequate reacties in sociale situaties. Ze krijgt training in sociale vaardigheden en ze heeft voortdurend veel sturing nodig. Ze kan helemaal gefocust raken op voorwerpen, zoals de stofzuiger. Ze is 8 jaar.”

“Toen hij 4 jaar was is de diagnose autisme gesteld. Het autisme heeft invloed op alle aspecten van zijn bestaan. De laatste 1 ½ jaar leert hij er beter mee omgaan. Hij leert zichzelf en zijn eigen behoeftes beter begrijpen. Hij leert ook om zich op tijd terug te trekken. De aanpak is steeds geweest om vaste routines aan te houden, maar ook en bovenal naar hem te luisteren! - hij is 15 jaar.”

Managen van moeilijk gedrag

Ouders met een kind met een 2q37 deletie kunnen te maken krijgen met een hele serie van lastige en vaak extreme gedragingen bij hun kind. Het ‘beeld’ verschilt van kind tot kind. Veel van het gedrag is herkenbaar voor alle ouders van jonge kinderen, maar het blijft erg lastig bijvoorbeeld om met plotse driftbuien om te gaan als het kind heel duidelijk geen peuter meer is. De tolerantie van de omgeving is ook anders naarmate het kind groter wordt. Het vraagt veel energie en creativiteit van ouders om elke dag opnieuw structuur en regelmaat te bieden. Het stelt je uithoudingsvermogen ernstig op de proef, zeker als goedwillende buitenstaanders wel even zullen vertellen hoe ‘het moet’

"Spugen op alles wat maar glimt en op de ramen. Met 'time out' hebben we dit wat kunnen terugbrengen, maar het is niet over."

"Vastgrijpen van andere kinderen in zijn opwinding. Afleiden werkte wel. Zeggen dat hij dit niet mocht doen had alleen maar een tegengesteld effect omdat hij genoot van de aandacht."

"Van onbekende en onverwachte dingen kan hij heel angstig en drifting worden en hij kan dan onvoorspelbaar uithalen. Nu zijn spraak beter wordt kunnen we hem vaker afleiden als hij een driftbui krijgt."

Kan een kind met 2q37 syndroom later zelfstandig leven?

De kenmerken van 2q37 zijn bij ieder kind weer anders. De ernst van de verstandelijke beperking zal veel bepalen evenals de mate waarin het gedrag door autisme wordt gekleurd. Er zijn weinig voorbeelden binnen de 2q37 groep. Bij Unique is de oudste persoon pas net in de twintig. Dus voor voorbeelden zullen ouders verder moeten kijken. Er zijn natuurlijk voorbeelden te over van volwassen mensen met vergelijkbare verstandelijke beperkingen en met vergelijkbaar moeilijk gedrag, die met ondersteuning een goed leven hebben. Mensen die op hun eigen manier wonen en werken en hun kwaliteiten benutten.

Bij de publicatie van deze folder in 2005, waren er bij Unique 40 leden met een kind met een 2q37 deletie.

Rare Chromosome Disorder Support Group
Charity Number 1110661
Registered in England and Wales
Company Number 5460413

Deze informatie is geen vervanging van persoonlijk advies. We raden alle families aan om een klinisch geneticus te raadplegen over de betekenis van de diagnose en voor adviezen over gezondheid en management. De informatie is geverifieerd door Dr Micheala Aldred, University of Leicester, 2004 en door de medisch adviseur van Unique, Professor Maj Hulten, professor of Medical Genetics, University of Warwick, 2005.

Copyright © Unique 2005

De Nederlandse vertaling is nagekeken door Conny van Ravenswaaij (UMC Groningen) en Tjitske Kleefstra (UMC St. Radboud Nijmegen).

Een recent overzicht is:
Falk RE, Casas Ka. Chromosome 2q37 deletion: Clinical and molecular aspects. *AM J Med Genet Part C (Semin Med Genet)* 145C:357-371 (2007).

2009, VG netwerken - Zeldzaam

Voor ondersteuning, contact met andere families en verdere informatie:

Rare Chromosome Disorder Support Group
PO Box 2189, Caterham,
Surrey CR3 5GN, UK
Tel/Fax: +44 (0) 1883 330766
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org

Netwerk Zeldzaam – VG netwerken
T 030 2363729
E m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl
www.vgnetwerken.nl
www.zeldzame-syndromen.nl

Unique

zeldzaam


VGnetwerken