

Stichting Steun22q11

Het bestuur van Steun22q11 bestaat uit ouders van kinderen met 22q11DS. Steun22q11 wil meer bekendheid genereren voor 22q11DS zodat er sneller een diagnose kan worden gesteld maar ook zodat er meer begrip is voor kinderen met 22q11DS en hun naasten. Daarnaast zal Steun22q11 de belangen behartigen van kinderen met 22q11DS, voorlichting geven en informatie verstrekken. Tenslotte zal Steun22q11 onderzoek stimuleren.

Naast de website waar veel informatie over 22q11DS te vinden is, is er ook een Facebook pagina door ouders en voor ouders van kinderen met 22q11DS en een vrijwilligersgroep die zich inzet voor meer bekendheid. Ons motto is tenslotte: Want onbekend maakt onbegrepen.

Stichting Steun 22q11 is erkend als een ANBI (Algemeen Nut Beogende Instelling) en al onze werknemers zijn vrijwilligers.



Anne Claire
7 jaar



Stichting Steun 22Q11

Raamsingel 118
5403 TZ Uden
06-20828902

IBAN: NL20 KNAB 0726 4806 57

KvK: 61013471
RSIN: 854165307

info@steun22q11.nl



Foto's: Marije Weterings

Jasper
8 jaar



steun22Q11.nl

Want onbekend maakt onbegrepen



steun22Q11.nl

22q11.2 deletiesyndroom (22q11DS)

22q11DS is een genetische afwijking. Ieder mens wordt geboren met twee kopieën van elk chromosoom. Bij mensen met 22q11DS ontbreekt een deel van één van de twee chromosomen 22. Het ontbrekende stukje wordt “deletie” genoemd en betreft een deel van de lange arm van het chromosoom (“q11.2”), vandaar de wat technische naam “22q11.2 deletie syndroom”, of afgekort: 22q11DS.

Er worden jaarlijks in Nederland ongeveer 50 kinderen geboren met 22q11DS maar hoeveel het er exact zijn is onbekend. Het vermoeden is echter wel dat het na Down Syndroom de meest voorkomende genetische afwijking is. Namen als VCFS (Velo-Cardio-Faciaal syndroom), DiGeorge syndroom en syndroom van Shprintzen werden in het verleden ook regelmatig gebruikt.

De diagnose van 22q11DS wordt door de klinisch geneticus gesteld. De klinisch geneticus is een arts gespecialiseerd in erfelijke en aangeboren aandoeningen. 22q11DS wordt door middel van een bloedonderzoek aangetoond.

Het is pas sinds begin jaren 90 mogelijk om deze diagnose te stellen door middel van genetisch onderzoek. Het is dus feitelijk een vrij recent ontdekte genetische aandoening, waardoor er nog grote onbekendheid over bestaat.



Evita
16 jaar

In 90% van de gevallen ontstaat 22q11DS spontaan. Dat wil zeggen dat de deletie ontstaat helemaal aan het begin van de zwangerschap bij de aanleg van de eerste cel. In de overige 10% heeft één van de ouders ook 22q11DS, die het dan overdraagt aan zijn of haar kind.

Het herkennen van 22q11DS kan in sommige gevallen moeilijk zijn. Dit komt omdat de uiterlijke kenmerken meestal subtiel zijn en omdat niet alle klinische verschijnselen bij ieder kind aanwezig zijn terwijl de ernst van elk individueel symptoom ook enorm variabel is.

Het syndroom kan gepaard gaan met ruim 190 verschillende symptomen of aandoeningen maar geen enkel kind heeft alle symptomen. Geen twee kinderen met het 22q11DS zijn dus hetzelfde.

De meest voorkomende lichamelijke afwijkingen zijn hartafwijkingen en afwijkingen aan de grote bloedvaten (50-75%) en afwijkingen aan het gehemelte (80%). Bij deze kinderen wordt de diagnose vaak al vroeg gesteld maar als er na de geboorte geen ernstige medische problemen zijn kan een diagnose lang uitblijven.

Met name jonge kinderen zijn vaak gevoelig voor infecties omdat er problemen zijn met de opbouw van hun immuunsysteem. De meeste kinderen met 22q11DS ontwikkelen zich trager op alle vlakken. Zowel de grove als fijne motoriek, sociale vaardigheden, leervermogen, spraak en taal en tenslotte de groei. Het merendeel van de kinderen loopt pas vanaf 2 jaar en praat vanaf 4 jaar. Bijna alle kinderen hebben in wisselende mate leerproblemen en veel kinderen volgen speciaal onderwijs. Gerapporteerde IQ scores lopen uiteen van 40 tot 100 en het gemiddelde IQ ligt rond de 70 wat betekent dat ongeveer 50% van de kinderen een verstandelijke beperking heeft.

Meest voorkomende kenmerken

Uiterlijk

- Kleine schedelomtrek
- Lang gezicht met vlakke wangen
- Smalle amandelvormige ogen
- Brede neusbrug waardoor het lijkt alsof de ogen wat verder uit elkaar staan
- Kleine onderkaak en een kleine terugwijkende kin
- Laag ingeplante, wat afstaande en kleine oren
- Open-mond-gedrag

Medisch

- Afwijkingen aan hart en grote bloedvaten
- Afwijkingen aan het gehemelte
- Afwijkingen aan de nieren en/of urinewegen
- Afweerstoornissen
- Laag calcium gehalte in het bloed met als gevolg epilepsie
- Lage spierspanning en daardoor een trage motorische ontwikkeling
- Voedingsproblemen
- KNO problemen
- Oogafwijkingen
- Problemen met het gebit

Ontwikkeling en gedrag

- Laag IQ en/of verstandelijke beperking
- Leerproblemen (rekenen, begrijpend lezen)
- Spraak komt pas laat op gang en is vaak hypernasaal
- Slaapproblemen
- Stoornissen in het autistische spectrum (ASS)
- Verhoogd risico op psychiatrische problemen, in het bijzonder:
 - Psychotische stoornissen, waaronder schizofrenie
 - Angststoornissen
 - Depressieve stoornissen
 - ADHD

Sterke kanten

- Lief en aanhankelijk karakter
- Muzikaal
- Sensitief
- Zorgzaam
- Betrouwbaar
- Doorzettingsvermogen
- Humor



Jorim
5 jaar

Want onbekend maakt onbegrepen