

Stichting Steun 22q11

Stichting Steun 22Q11 is opgericht door ouders van een kind met het 22q11 syndroom en wordt ondersteund door een medische adviesraad. Het doel van de Stichting is om meer bekendheid te genereren en informatie te verstrekken. Elk jaar worden er diverse lotgenotendagen, evenementen en studiedagen georganiseerd. Daarnaast verspreiden we het jaarmagazine 'over leven met 22q11' en ons informatieboek met flyers. Onze informatieve documentaire is te zien op ons YouTube kanaal: Stichting Steun 22Q11. Daarnaast zal de Stichting zoveel mogelijk proberen om onderzoek te stimuleren. Met uw hulp als donateur kunnen we dit belangrijke werk voortzetten. Voor meer informatie kunt u terecht op onze website of een mail sturen naar info@steun22q11.nl. De Stichting vertegenwoordigt zowel het 22q11 deletie syndroom als de 22q11 duplicatie.



Hoe kan je helpen?

Kijk voor meer informatie en de voordelen op onze website.



Lidmaatschap
Oudervereniging



Donateur
'Steunpilaar van de Stichting'



Club van 100
'Vriend van de Stichting'



Eenmalige
Donatie



←
SCAN DE
QR-CODE

Stichting Steun 22Q11

Frontstraat 2
5405 PB Uden
06 - 208 289 02
info@steun22q11.nl

IBAN: NL59 RABO 0356 0821 13
BIC: RABONL2U

RSIN 854165307
KvK 61013471



Algemeen Nut
Beogende Instelling
ANBI

STICHTING
STEUN
22Q11



Want onbekend
maakt onbegrepen

steun22q11.nl



Het 22Q11 syndroom is niet in een hokje te plaatsen



Want onbekend
maakt onbegrepen

steun22q11.nl

STICHTING
STEUN
22Q11



22q11.2 DS

22q11.2 deletiesyndroom (22q11DS) wordt gekenmerkt door een erfelijk aangeboren verandering in het genetisch materiaal (DNA). Bij mensen met 22q11DS ontbreekt een deel van één van de twee chromosomen 22. Deze 'deletie' betreft een deel van de lange ('q') arm van het chromosoom in de regio aangeduid met '11.2'. De naam 22q11DS staat voor de verschijnselen die worden gezien bij deze verandering in het DNA.

22q11DS komt bij ongeveer 1:2000-3000 geboortes voor in Nederland. Anders gezegd: na het syndroom van Down komt 22q11DS het vaakst voor. Dit betekent dat in Nederland rond de 60 kinderen per jaar worden geboren met 22q11DS en dat een paar duizend kinderen en volwassenen 22q11DS hebben. De oorzaak van het krijgen van 22q11DS is nog onbekend. Anders dan bij andere aangeboren aandoeningen is er geen relatie met gebruik van middelen, of de leeftijd van de moeder, tijdens de zwangerschap. Bij een groot deel van de mensen met 22q11DS wordt de diagnose pas laat gesteld, of zelfs helemaal nooit.

Sinds begin jaren 90 kan 22q11DS door middel van een bloedonderzoek worden aangetoond.

Bij 90% van de mensen is 22q11DS spontaan ontstaan. Dat wil zeggen dat de persoon de eerste in de familie is. In de overige 10% heeft één van de ouders ook 22q11DS. De kans dat het syndroom wordt doorgegeven aan het kind is dan 50%. 22q11DS komt evenveel voor bij jongens en meisjes.



1 OP DE 2000 KINDEREN WORDT GEBOREN MET HET 22Q11 DELETIE SYNDROOM.

22q11DS uit zich door een verhoogd risico op talrijke, veelal chronische, lichamelijke en psychische gezondheidsproblemen. Het aantal verschijnselen, de ernst en het moment van optreden wisselen sterk tussen personen. Een deel is al aanwezig tijdens de geboorte, een deel ontstaat op jonge leeftijd, en een deel doet zich voor op latere leeftijd. Niet alle gezondheidsproblemen geven direct symptomen of klachten. Daarom worden preventieve controles in alle levensfasen geadviseerd. Kinderen en volwassenen met 22q11DS hebben doorgaans op één of meer domeinen (lichamelijk, individueel en/of maatschappelijk) ondersteuning nodig.

Veel voorkomende verschijnselen

Bij geboorte

- Aangeboren aandoeningen van bv. het hart, de nieren, of het gehemelte
- Laag calciumgehalte in het bloed (met of zonder epileptische aanvallen)
- Voedingsproblemen

Op kinderleeftijd

- Lage spierspanning met trage motorische ontwikkeling
- Voedingsproblemen
- KNO-problemen
- Afweerstoornissen en herhaalde infecties
- Leerproblemen
- Spraak komt pas laat op gang, matige verstaanbaarheid
- Verhoogd risico op ontwikkelingsstoornissen waaronder autisme, ADHD
- Rustig op school, onrustig/boos thuis

In de adolescentie

- Angsten
- Wisselende stemmingen
- Verhoogd risico op psychosen
- Ontwikkelen (ernstige) scoliose
- Auto-immuunziekten (zoals jeugdreuuma en schildklierziekte)
- Acné

Op volwassenleeftijd

- Psychische problemen
- Overgewicht, obesitas en risico op suikerziekte
- Vermoeidheid
- Pijnlijke gewrichten
- Tragere bewegingen, trillen en andere bewegingsproblemen

Op alle leeftijden

- Andere uiterlijke kenmerken (bv. amandelvormige ogen, kleine oren)
- Leerproblemen en/of verstandelijke beperking
- Slaapproblemen
- Laag calciumgehalte
- Problemen met gebit
- Zintuigproblemen
- Laag aantal bloedplaatjes (meestal zonder consequenties)
- Kleine lengte
- Uiteenlopende psychiatrische problematiek
- Moeite met sociale afstemming
- Snel overvraagd
- Moeite met grenzen aangeven en/of herkennen, kwetsbaar