

# Netwerk CHARGE

nieuwsbrief | oktober 2010



*5 juni 2010: Timo en Laura op het springkussen*

**Redactie**

De nieuwsbrief CHARGE verschijnt onder verantwoordelijkheid van CHARGE - VG netwerken

**Redactie-adres:**

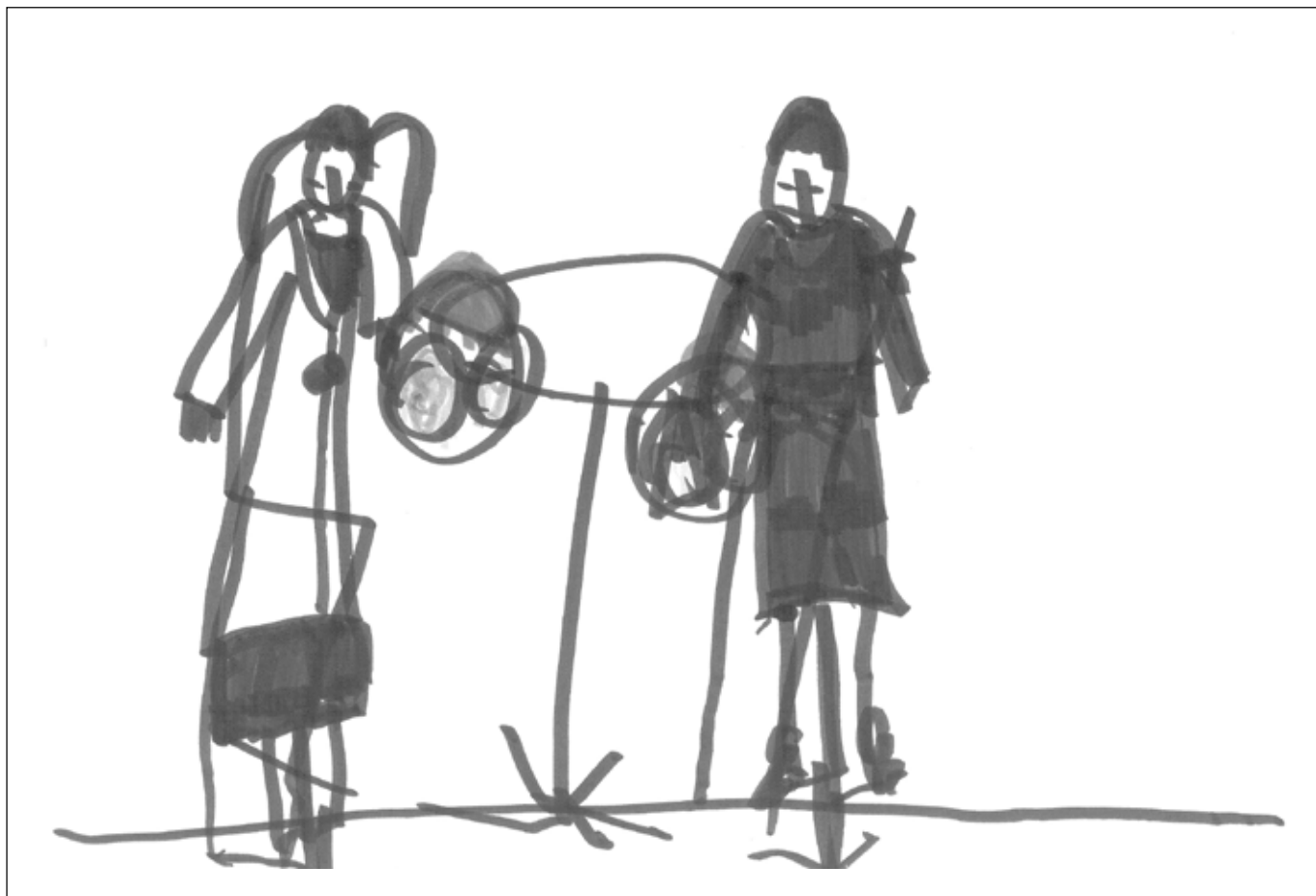
Redactie CHARGE - VG netwerken  
Mieke van Leeuwen  
Postbus 1223  
3500 BE UTRECHT  
T 030 27 27 307  
m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl  
www.chargesyndroom.nl

ISSN-nummer: 1389-0719

## Netwerk nieuws

- We hadden weer een prachtige familiedag op zaterdag 5 juni 2010. Met zon en een springkussen was dit niet alleen een informatieve, maar ook een feestelijke middag in Huis ter Heide.
- Corwin Stam heeft zich jarenlang ontfermd over de website [www.chargesyndroom.nl](http://www.chargesyndroom.nl). Hij heeft de website gemaakt toen hij zich kort na de geboorte van Timo aansloot bij het netwerk. Hij heeft daarmee CHARGE een oudervriendelijk gezicht gegeven. Tijdens de ouderdag vorig jaar gaf hij aan het website-stokje te willen overdragen. Ron Bakker, de vader van Damian, had hier wel interesse in. Tussen plan en praktijk kan nog wel eens wat tijd zitten, maar inmiddels is het helemaal voor elkaar! Ron werkt eraan om begin november de website 'nieuwe stijl' in de lucht te hebben. Dus neem weer eens een kijkje!  
En voor reacties, foto's verhalen enzovoort: het adres van de nieuwe webmaster is [ron.bakker@gmail.com](mailto:ron.bakker@gmail.com).
- Vanaf deze plaats Corwin: heel veel dank voor je inzet, je geduld en al je tijd!





Tekening 'Mama en Zoey' - 5 juni 2010

## Meldactie AWBZ

De Algemene Wet Bijzondere Ziektekosten (AWBZ) regelt langdurige zorg. Het gaat om zorg thuis, de geestelijke gezondheidszorg, de gehandicaptenzorg en de zorg in verpleeg- en verzorgingshuizen. Sinds 2009 zijn de regels voor de AWBZ veranderd. Veel mensen die gebruik maken van AWBZ-zorg hebben te maken met veranderingen. Krijgt u zorg via de AWBZ?

Doe dan mee aan de landelijke Meldactie AWBZ. De Meldactie AWBZ wordt georganiseerd door zeven landelijke cliëntenorganisaties. Zij willen weten wat de veranderingen voor u en anderen betekenen. Alle gemelde ervaringen verwerken zij - uiteraard anoniem – in een rapport voor de regering en de Tweede Kamer.

Melden is belangrijk: het zijn signalen uit de samenleving waar de overheid niet omheen kan.

**Veranderingen  
in de AWBZ.  
Wat merkt **U**  
ervan?**

*Meld het ons op  
[www.meldactieawbz.nl](http://www.meldactieawbz.nl)  
of bel (030) 29 16 777*

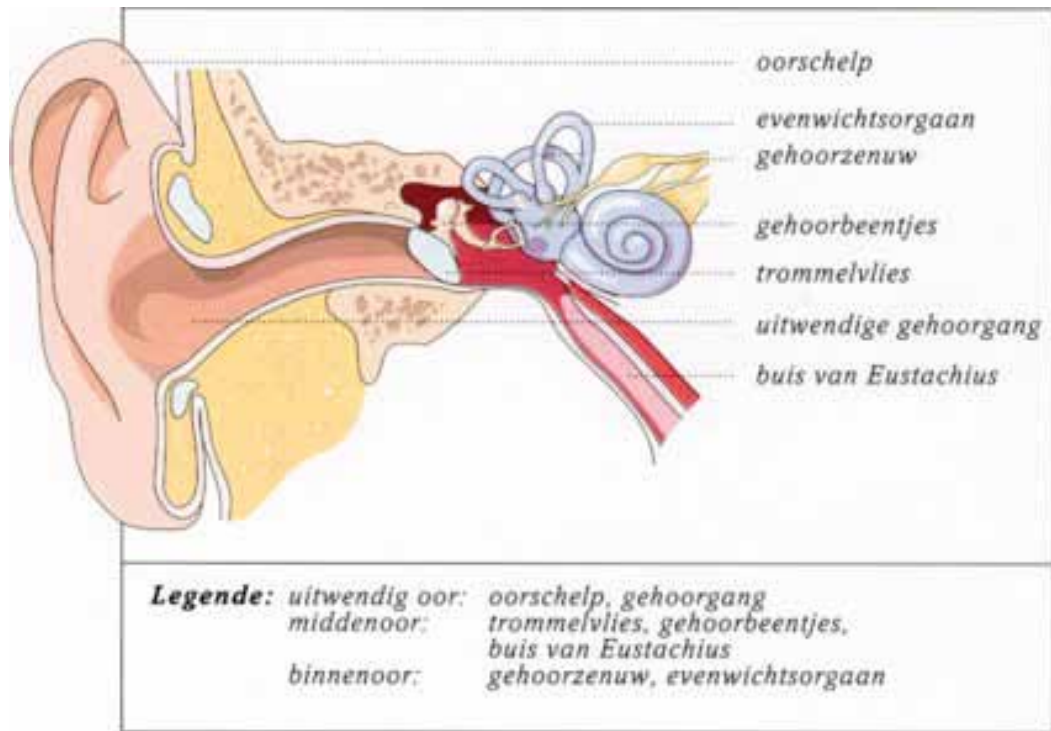
# Cochleaire Implantatie bij kinderen met CHARGE syndroom

*Zoals u weet kunnen er bij CHARGE syndroom heel veel verschillende kenmerken voorkomen. Een van de meest voorkomende zijn oorafwijkingen met of zonder gehoorproblemen.*



De oorafwijkingen bestaan uit anatomische afwijkingen. Dat betekent dat de aanleg en daardoor de vorm van het oor anders kan zijn. Vaak is dat al aan de buitenzijde te zien. De oorschelp is klein met meestal afwezige oorlel, komvormig of juist heel vlak en afstaand, en soms lijkt het wel of er een stukje vanaf is geknipt. Het kan echter ook zijn dat het oor er vrijwel normaal uit ziet.

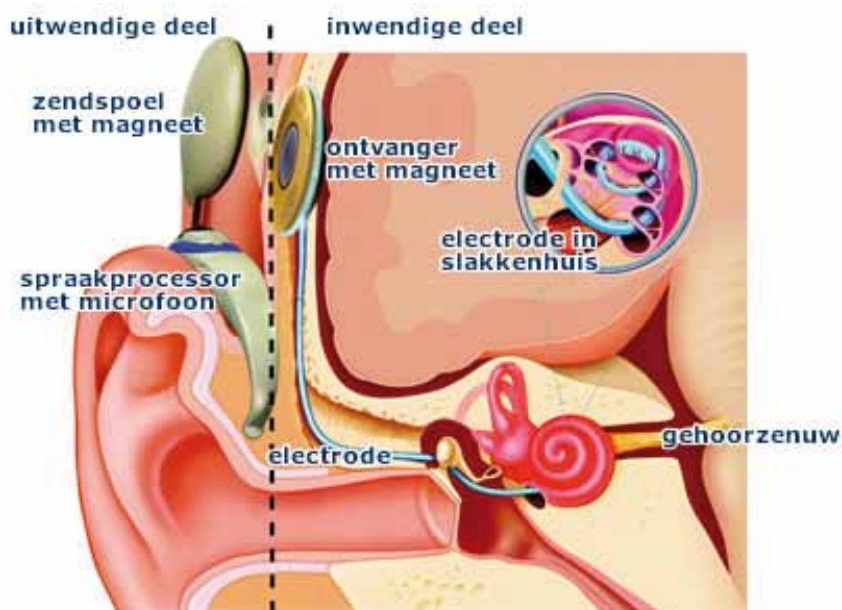
De gehoorgang en het middenoor (de ruimte achter het trommelvlies) kunnen ook afwijkend zijn van vorm. In het middenoor bevinden zich gehoorbeentjes die samen met het trommelvlies geluid omzetten in beweging/trilling. Deze gehoorbeentjes kunnen vervormd, aan elkaar gegroeid, of zelfs afwezig zijn. Ook andere structuren in het middenoor zijn afwijkend.



In het binnenoor bevindt zich het evenwichtsorgaan en het slakkenhuis. In het slakkenhuis wordt de trilling van de gehoorbeentjes omgezet in elektrische signalen, die worden doorgegeven aan de gehoorzenuw. Bij het slakkenhuis en het evenwichtsorgaan worden ook afwijkingen gevonden: deze zijn niet, gedeeltelijk of verkeerd aangelegd. De gehoorzenuw zelf, die van het slakkenhuis naar de hersenen loopt, kan te klein of afwezig zijn.

Door deze afwijkingen hebben veel kinderen met CHARGE syndroom gehoorproblemen. Ongeveer 60-90% heeft mild tot ernstig gehoorverlies. Vaak kunnen uitwendige hoorapparaten of een zogenaamde BAHA (beengeleider) uitkomst bieden.

Wanneer mensen een zodanig gehoorverlies hebben dat gebruik van uitwendige hoorapparaten niet tot het gewenste resultaat leidt, kan een cochleair implantaat (CI) worden geplaatst.



Per patiënt wordt beoordeeld of dit een zinvolle optie kan zijn. Daarbij worden ook gedragsfactoren en niveau van ontwikkeling meegenomen in de uiteindelijke beslissing om wel of niet een CI te plaatsen.

### Cochleair implantaat

Een cochleair implantaat (CI) is een elektronisch apparaat dat operatief ingebracht wordt in het binnenoor. Aan de oorschelp wordt een microfoontje gehangen, dat geluiden opvangt en doorgeeft aan een apparaat wat de spraakprocessor wordt genoemd. De spraakprocessor zet geluiden om in elektrische signalen en geeft deze signalen via een magnetische zendspoel, door aan de elektrode

in het binnenoor. De elektrode brengt de signalen over aan de gehoorzenuw, die de signalen op zijn beurt doorgeeft aan de hersenen. Op deze manier is het voor dove mensen vaak mogelijk om toch iets te horen.

Uit een klein aantal onderzoeken blijkt dat de resultaten van cochleaire implantatie bij kinderen met CHARGE syndroom wisselend zijn. Bij sommige mensen wordt geen vooruitgang gezien, terwijl het zelfs voor andere kinderen mogelijk is om gesprekken te volgen. Waarom deze verschillen er zijn en of we het resultaat van een CI per patiënt kunnen voorspellen willen we gaan onderzoeken.

### **Doel en opzet onderzoek**

Het onderzoek bestaat uit drie delen. In het eerste deel willen we de vormafwijkingen in kaart brengen van het midden- en binnenoor, door de beschikbare CT en MRI scans van het binnenoor nauwkeurig te bestuderen. Een cochleaire implantatie brengt een operatie en een intensief en lang revalidatietraject met zich mee. Bij een aantal mensen met CHARGE syndroom vergt dit een extra inspanning waarop ouders goed voorbereid moeten zijn. Daarom zijn we op zoek naar de mogelijkheid om beter te kunnen voorspellen wat voor resultaat een cochleair implantaat zal kunnen geven. Dit is van belang voor de voorlichting aan de ouders over de te verwachte resultaten.

In het tweede deel van deze studie willen we de resultaten van de CI in kaart brengen, onder andere op het gebied van gehoor, taal- en spraakontwikkeling.

De taal- en spraakontwikkeling van kinderen met CHARGE syndroom en een CI zullen we vergelijken met de taal- en spraakontwikkeling van kinderen zonder syndroom met een CI.

We weten al dat bij kinderen met CHARGE syndroom de taal- en spraakontwikkeling vaak anders verloopt dan bij kinderen zonder syndroom. Daarom zullen we de taal- en spraakontwikkeling van de kinderen met CHARGE syndroom met een CI ook vergelijken met die van kinderen met CHARGE syndroom zonder CI.

Niet alleen de uitslagen van taal- en spraaktesten zijn belangrijk bij het analyseren van het resultaat van het cochleair implantaat. Ook de mening en ervaringen van de patiënt zelf en van

de omgeving zijn van groot belang. In het derde deel van deze studie willen we dit onderzoeken aan de hand van vragenlijsten voor ouders, docenten en/of begeleiders op school. Deze vragenlijsten zullen gaan over de kwaliteit van leven bij de kinderen met CI.

### **Wat betekent dit voor u**

Deze studie zal uitgevoerd worden in samenwerking met de nationale CHARGE polikliniek van het UMC Groningen en het CI team waar uw zoon of dochter bekend is.

We hebben uiteraard uw toestemming nodig om gebruik te mogen maken van de gegevens die bekend zijn bij de CHARGE polikliniek van het UMC Groningen en om eventueel ontbrekende gegevens op te vragen bij uw eigen CI team en andere behandelaars en scholen van uw zoon of dochter. Uiteindelijk hopen we de resultaten van dit onderzoek te publiceren in een wetenschappelijk tijdschrift. De gegevens van de kinderen zullen daar anoniem in worden verwerkt.

Wanneer uw zoon of dochter in de onderzoeksgroep valt zal u binnenkort een toestemmingsformulier thuis gestuurd krijgen, mogelijk heeft u dit al ontvangen. Heeft uw kind een CI gehad en heeft u geen bericht van ons gekregen dan willen we vragen dat u contact met ons opneemt. Ook bij vragen kunt u altijd contact opnemen, bij voorkeur per e-mail.

Wij hopen u hiermee voldoende geïnformeerd te hebben en kijken uit naar uw reactie!

Met vriendelijke groet,

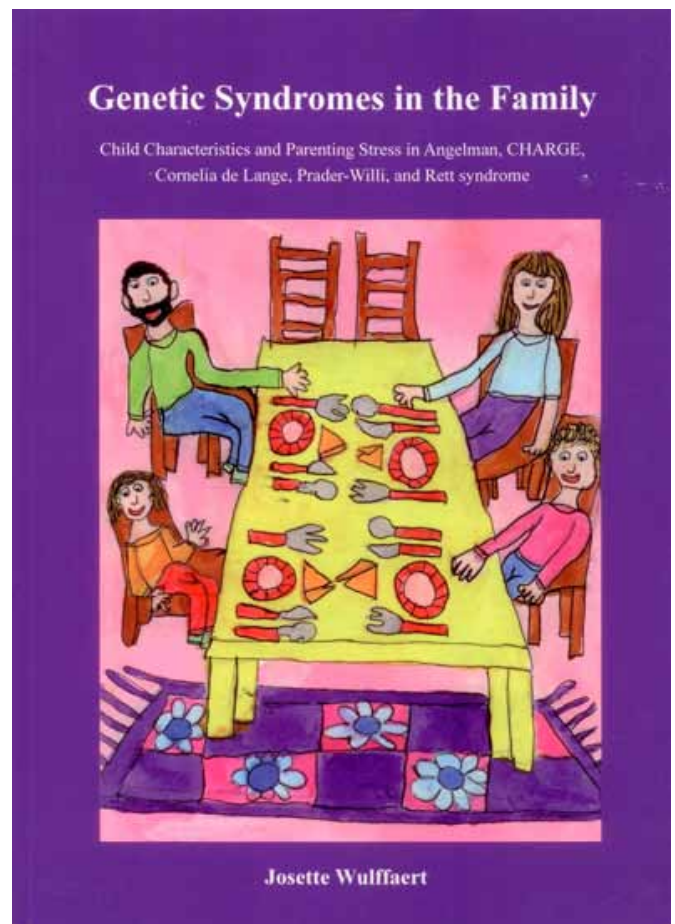
*Drs. A.C. Vesseur, arts-onderzoeker  
KNO UMC St Radboud, route 377  
Postbus 9101  
6500 HB Nijmegen  
024 3614178  
a.vesseur@kno.umcn.nl*

Mede namens

Dr. E.A.M. Mylanus, KNO-arts, UMC St Radboud  
Dr. R.H. Free, KNO-arts, UMC Groningen  
Dr. C.M.A. van Ravenswaaij-Arts, genetica UMC Groningen  
De Nationale CHARGE-polikliniek, UMC Groningen  
en uw eigen CI Team

# Promotie Josette

*De Universiteit Leiden, afdeling Orthopedagogiek, heeft onder leiding van Ina van Berckelaer-Onnes in 2007/2008 in samenwerking met Conny van Ravenswaaij-Arts en Jorieke van Kammen-Bergman van het UMCG een onderzoek uitgevoerd naar mensen met CHARGE syndroom. Hierover is een artikel gepubliceerd, waarvan een samenvatting onlangs in het CHARGE contactblad is verschenen.*



De tekening op de omslag is van Julia Ulrich.

Josette Wulfaert is op 13 oktober bij de Universiteit Leiden gepromoveerd op haar proefschrift 'Genetic syndromes in the family: Child characteristics and parenting stress in Angelman, CHARGE, Cornelia de Lange, Prader-Willi, and Rett syndrome'. Hiervoor zijn ook de gegevens gebruikt die bij de ouders met een kind met CHARGE syndroom zijn verzameld.

Een korte samenvatting van het proefschrift vindt u hieronder. Een uitgebreide samenvatting is te vinden op de website [www.chargesyndroom.nl](http://www.chargesyndroom.nl)

## **Genetic Syndromes in the Family**

Binnen de zorg voor mensen met een verstandelijke beperking gaat steeds meer aandacht uit naar de gevolgen van genetische syndromen op de ontwikkeling van personen met een dergelijk syndroom. Momenteel zijn ongeveer 1500 syndromen die gepaard gaan met ontwikkelingsproblemen genetisch geïdentificeerd, maar voor het grootste deel ontbreekt voorsnog een duidelijk beeld van kenmerkend gedrag (het gedragsfenotype). Kennis omtrent het gedragsfenotype

is echter een eerste vereiste om syndroomspecifieke interventies te kunnen ontwikkelen en de zorg aan deze mensen te verbeteren. Nog minder is bekend over de opvoedingscontext van personen met specifieke genetische syndromen. Daarbij is de mate van stress die ouders ervaren rondom de opvoeding een belangrijk aandachtsgebied. Het is immers bekend dat de aanwezigheid van ouderlijke stress een positieve ontwikkeling van zowel het kind als de ouders kan belemmeren.

In dit proefschrift is het gedragsfenotype en de ouderlijke stress in kaart gebracht van vijf relatief zeldzame genetische syndromen waaronder het CHARGE syndroom. De andere vier syndromen zijn het Angelman, Cornelia de Lange, Prader-Willi en Rett syndroom. Al deze syndromen gaan vaak gepaard met een verstandelijke beperking, waarvan voor het CHARGE syndroom de grootste variatie in verstandelijk functioneren aanwezig is. Participanten zijn voornamelijk gewonnen via de betreffende Nederlandse ouderverenigingen en –netwerken. Ouders van de per-

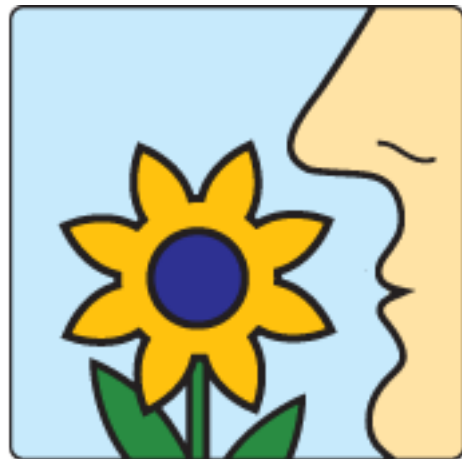
sonen (zowel kinderen als volwassenen) hebben vragenlijsten ingevuld omtrent het gedrag van hun kind en de ervaren ouderlijke stress en hebben deelgenomen aan een uitgebreid interview gericht op mogelijke autistische gedragingen bij hun kind.

In het proefschrift is het gedragsfenotype voor de vijf syndromen nader beschreven. Er blijkt bij alle vijf de syndromen een hoge kans te zijn op het vertonen van autistische gedragingen. Daarnaast is de aanwezigheid van elk van de vijf syndromen een behoorlijke risicofactor voor het ontwikkelen van ouderlijke stress. Echter niet alle deelnemende ouders ervaren een hoog

stressniveau. Psycho-educatie voor ouders omtrent het gedragsfenotype is belangrijk. De verwachting is dat ouders hierdoor de problemen makkelijker kunnen accepteren en vervolgens beter in staat zijn te anticiperen op het gedrag van het kind. Professionals die betrokken zijn bij de zorg voor mensen met een genetisch syndroom dienen niet alleen aandacht te hebben voor de persoon met het syndroom, maar ook voor het hele gezinssysteem gezien de hoge mate van stress. Zowel preventieve maatregelen als gerichte interventies dienen ingezet te worden om de ouderlijke stress te verlagen en negatieve gevolgen zoveel mogelijk te voorkomen.

# Reuk en puberteit bij kinderen met CHARGE syndroom

*In de nieuwsbrief van september 2007 vertelde ik al iets over mijn onderzoek naar reuk en puberteit bij CHARGE syndroom. Inmiddels zijn de eerste resultaten van dit onderzoek bekend. Ik wil graag de resultaten met jullie delen.*



## Onderzoeksgroep

We hebben de reukzin en de ontwikkeling van de puberteit bekeken bij een groep van 30 mensen met CHARGE syndroom die de CHARGE polikliniek in het UMC Groningen bezochten. In deze groep zaten 15 meisjes/vrouwen en 15 jongens/mannen. De leeftijd varieerde van 10 jaar tot ouder dan 40 jaar.

## Reuk

We hebben de reukzin getest met de UPSIT reuktest. Dit is een test die bestaat uit 4 boekjes met elk 10 geuren. Op elke bladzijde staat een vakje dat kan worden opengekrast. Dan komt

er een geur vrij. Per geur staan vier mogelijke antwoorden weergegeven (bv. benzine, pizza, pindakaas en bloem). De proefpersoon moet een van deze vier antwoorden kiezen. Dit herhalen we 40 keer en dan tellen we het aantal goede antwoorden. We kunnen dan zeggen of er sprake is van een normale reukzin, verminderde reukzin of afwezige reukzin.

Bij 21 van de 30 mensen konden we de reuktest afnemen, bij 9 was dit niet mogelijk doordat de neus niet doorgankelijk was (dubbelzijdige choane atresie), langdurige sondevoeding (geen er-

varing met voedingsgerelateerde geuren) of een (ernstige) verstandelijke handicap. Van deze 21 mensen was een normale reukzin aanwezig bij 2 personen, een verminderde reukzin bij 3 en een afwezige reukzin bij 16 personen. Het merendeel van de geteste mensen met CHARGE syndroom kon dus niet ruiken.

Uit dit onderzoek is gebleken dat reuk- en puberteitsproblemen tezamen optreden bij CHARGE syndroom.

### Puberteit

In dit onderzoek zaten 10 jongens/mannen die oud genoeg waren om in te kunnen schatten of de puberteit spontaan op zou treden of niet (14 jaar of ouder). Twee van hen waren spontaan in de puberteit gekomen en bij acht van hen moest de puberteit worden opgewekt met hormonen. Er waren 12 meisjes/vrouwen van 13 jaar of ouder. Vier van hen waren spontaan in de puberteit gekomen en bij acht van hen kwam de puberteit niet spontaan op gang.

Samengevat kwam 20 procent van de jongens en 30 procent van de meisjes met CHARGE syndroom spontaan in de puberteit.

### Correlatie reuk en puberteit

Bij 14 personen hadden we gegevens van zowel de reuk als de puberteit. Tien van hen hadden een afwezige reukzin en waren ook niet spontaan in de puberteit gekomen. Vier van hen hadden een normale of (licht) verminderde reukzin en waren wel spontaan in de puberteit gekomen.

Uit dit onderzoek is dus gebleken dat reuk- en puberteitsproblemen tezamen optreden bij CHARGE syndroom. Uiteraard hebben we nog maar 14 mensen getest, maar het verband is heel duidelijk. Het lijkt er dus op dat we met een reuktest kunnen voorspellen of een kind niet (of te laat) in de puberteit zal komen.

### Consequenties van dit onderzoek

Op de CHARGE polikliniek in het UMC Groningen blijven we reuktesten afnemen bij kinderen (en volwassenen) met CHARGE syndroom om te controleren of dit verband tussen reuk- en puberteitsproblemen inderdaad altijd aanwezig is. Verder zullen we bij kinderen met een afwezige reukzin eerder starten met het opwekken van de puberteit. Als de puberteit namelijk te laat op gang wordt gebracht, dan kan dit nadelige gevolgen hebben, zoals botontkalking en ook sociale problemen.

*Jorieke van Kammen-Bergman, arts-assistente en onderzoekster klinische genetica UMC Groningen*



Onze dochter Stella is inmiddels vier maanden oud. Ze is na een zwangerschap van 41 weken thuis geboren. Alles leek helemaal in orde. Maar toen bij de hoortest thuis de uitslag negatief was en de huisarts met 6 dagen een hartuis hoorde werd ik wel ongerust. De week erop op donderdag zouden we naar de kinderarts om dit te laten nakijken, maar dinsdagavond kwamen wij al op de poli omdat Stella heel moeilijk dronk. Toen werd duidelijk dat het een flinke ruis was en Stella werd meteen opgenomen.

Op donderdag is er in het Sophia een echo gemaakt en bleek dat zij een groot ASD en groot VSD heeft.

Na 4 weken is er een nieuwe echo gemaakt en bleek dat het VSD kleiner was geworden, waardoor we niet meer op korte termijn hoeven te opereren. In de tussentijd was er bloed afgenomen voor GEN onderzoek naar CHARGE. Omdat haar gezichtje een beetje asymmetrie vertoonde en de nog steeds negatieve hoortest kon dit het wel eens zijn. Na 6 weken ziekenhuis en sondevoeding was Stella super goed gegroeid en mocht zij mee naar huis.

Afgelopen week hebben wij de uitslag CHARGE gekregen. En al hou je er rekening mee, het is toch nog een klap in je gezicht... Sinds drie weken heeft Stella gehoorapparaatjes. Ze gaf links pas bij 90db een reactie en rechts geen enkele. Gelukkig is haar mimiek heel sterk en volgt ze alles geweldig goed, ze mankeert niets aan haar ogen. Stella is echt een levendige super lieve baby. We zijn al bezig met wat lepel voeding om zo snel mogelijk van de sonde af te komen, want dat ding is echt onhandig.

*Kees, Daniëlle en Stella Goudzwaard.*

