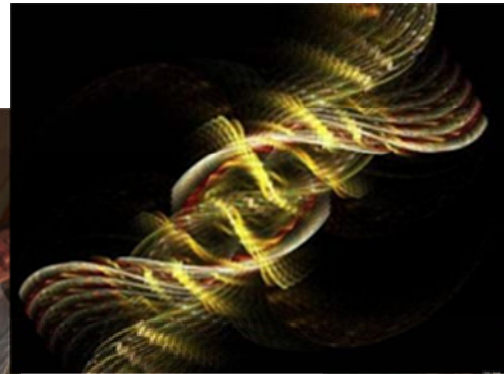
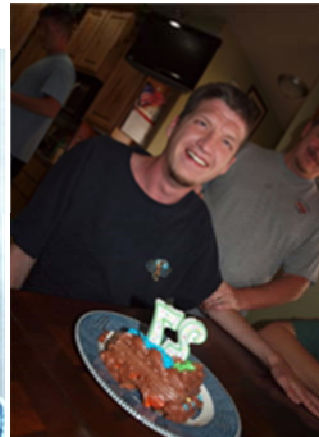
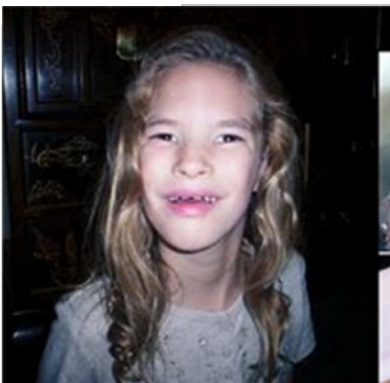
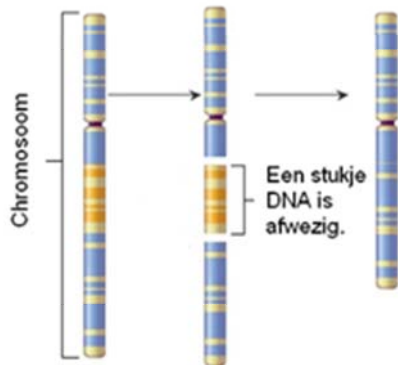


CRI DU CHAT



Deletie



Voorwoord

Ik zal uitleggen waarom ik voor het cri-du-chat syndroom heb gekozen. Ten eerste ligt mijn interesse vooral bij kinderen, met of zonder handicap. Verder wil ik in de toekomst graag kinderen met een meervoudig complexe handicap gaan ondersteunen. Toen de opleiding als opdracht gaf om een ziektebeeld uit te diepen dacht ik meteen aan cri-du-chat. Bij mij in het dorp wonen er twee meisjes met dit zeldzame syndroom. Een daarvan is Ilse, zij is de zus van een jongen die bij mijn zoon in de klas zit.

Cri-du-chat syndroom is zeldzaam. Het komt bij 1 op de ongeveer 50.000 baby's voor. Dat wil zeggen hooguit 4 baby's per jaar in Nederland.

De mate van beperking en handicap is zeer divers. Er zijn kinderen die normaal basisonderwijs doorlopen, kinderen die als gevolg van motorische en verstandelijke beperkingen het zmlk-onderwijs volgen en er zijn kinderen die naar een gespecialiseerde dagopvang gaan. Begrijpelijk is dan ook dat het toekomstbeeld voor deze mensen zeer verschillend is. Dit kan verschillen van gaan werken tot het zo lang mogelijk in stand houden van de verworven vaardigheden.

Annelies Nooij

ILSE

Ilse (12) is geboren als middelste van drie kinderen. Ze heeft een oudere zus en een jongere broer. Ilse heeft het cri-du-chat syndroom. Dit is een chromosoomafwijking waarbij er een stukje genetische informatie van de korte arm van chromosoom 5 ontbreekt. Haar cognitieve leeftijd is 8 á 9 maanden.

Bij Ilse is de chromosoomafwijking toevallig ontstaan, maar soms komt het voor dat het van een van de ouders is geërfd.

Ilse's ontwikkeling en het vasthouden van vaardigheden wordt ondersteund door intensieve fysiotherapie en logopedie. 1 á 2 keer per week gaat ze naar een snoezelruimte. Dit vindt plaats op de dagopvang waar ze door de week heen gaat. Ook zwemmen vindt ze fijn maar door bezuinigingen is daar jammer genoeg op de dagopvang geen mogelijkheid meer voor. 's Avonds en in de weekeinden is Ilse thuis.

Ilse kan met hulp lopen en kan zichzelf optrekken om te gaan staan. Ze kan ook weer zelf gaan zitten vanuit het staan. Uren kan ze spelen met het speelgoed dat om haar heen ligt en ze vermaakt zichzelf dan prima. Als ze honger heeft kan ze dat aangeven door met een vinger naar de mond te wijzen.

Ilse heeft vaak reflux (waarbij zure maaginhoud terug de slokdarm in komt) waardoor ze ontstekingen aan de slokdarm heeft ontwikkeld. Hiervoor krijgt ze momenteel Prednison om de ontsteking te genezen.

Zoals ik Ilse ken is het een lieve meid en ik vindt de manier waarop ouders, zus, broer en familie haar ondersteunen liefdevol en bewonderenswaardig. Ik ben dan ook blij dat ik dit verhaal heb mogen gebruiken voor mijn verslag.

Wat is het cri-du-chat syndroom?

Het cri-du-chat syndroom is een chromosoomafwijking. Het is een zeldzame aandoening die voorkomt bij 1 op ongeveer 50.000 pasgeboren baby's. In Nederland worden dus elk jaar hooguit 4 baby's geboren bij wie vroeg of laat deze diagnose wordt gesteld.

Bij een kind met cri-du-chat syndroom ontbreekt een stukje genetische informatie van de korte arm van chromosoom 5. Het syndroom werd voor het eerst beschreven door de Franse arts Lejeune. Het viel hem op dat een aantal kinderen die hij had gezien opvallend hoog huilden (cri du chat=huilen als een katje). Nog steeds is dit hoge huilen een belangrijk herkenningsteken.

Alle kinderen met cri-du-chat syndroom hebben verstandelijke beperkingen, maar de ernst hiervan is per kind verschillend. Dat kan een matige verstandelijke handicap zijn, maar ook alleen lichte leermoeilijkheden of juist een ernstige verstandelijke handicap. Een kind met cri-du-chat syndroom is doorgaans levendig van aard, opgeruimd van karakter en geïnteresseerd in zijn/haar omgeving.

Het is een kind dat graag en makkelijk contact legt. Tegelijk kan het kind ook erg koppig en eigenwijs zijn en boos worden als het zijn zin niet krijgt. De meeste kinderen leren zich goed 'verstaanbaar' te maken. Er zijn kinderen die niet of nauwelijks leren praten, maar meestal kunnen ze dan wel leren communiceren via gebaren of met behulp van picto's. Sommige kinderen leren fietsen en kunnen zich redden met zwemmen. Maar er zijn ook kinderen met cri-du-chat syndroom die motorisch zo beperkt zijn dat ze op een rolstoel zijn aangewezen.

Veel kinderen met cri-du-chat syndroom hebben bepaalde zelfstimulerende gewoontes, zoals steeds over de arm wrijven, zelfs tot de huid stuk is. Ook ernstige vormen zoals bonken met het hoofd of voortdurend peuteren aan wondjes en dergelijke komen regelmatig voor. Het kind dient zichzelf prikkels toe die het nodig heeft om alert te kunnen blijven.

Kenmerken van cri-du-chat syndroom

- hoog katachtig huilen
- geboortegewicht enigszins beneden het gemiddelde
- uiterlijk: kleine hoofdomtrek, korte schedel met vaak afgeplat achterhoofd, maanvormig gezicht dat op latere leeftijd langer en smaller wordt, brede neusbrug, huidplooi in de binnenste ooghoeken, soms scheelzien, een afwijkend gevormde oorschelp en een kleine mond met vooral op latere leeftijd een relatief kleine onderkaak
- spierslapte bij de geboorte en de eerste levensmaanden, soms later overgaand in te hoge spierspanning
- geringe lichaamslengte
- soms aangeboren oogafwijkingen, hartproblemen en darmafwijkingen
- voedingsproblemen en luchtweginfecties in de eerste levensjaren
- achterblijven van de motorische en verstandelijke ontwikkeling
- achterblijven van de taalontwikkeling
- vriendelijke, nieuwsgierige en aanhankelijke kinderen
- op latere leeftijd kan scoliose (een zijwaartse vergroeiing en verdraaiing van de ruggenwervel) optreden

Het is niet mogelijk te voorspellen hoe het kind later zal worden. Er bestaan onderling grote verschillen. Zo leert het ene kind sneller dan het andere. Het ene kind gaat praten en het andere niet of nauwelijks. Sommige kinderen zijn heel sociaal en andere kinderen schrikken van elke verandering. Er zijn kinderen die leren goed te communiceren, bij andere is voortdurend een vertaling nodig om hun wensen te kunnen begrijpen. Kortom ieder kind zal zich op zijn/haar eigen manier ontwikkelen.

Begeleidingsmethodieken:

Globaal gesproken kan bij de motorische ontwikkeling, dus bij het leren omrollen, zitten, kruipen en lopen, fysiotherapie heel nuttig zijn.

Ter ondersteuning van de communicatie en van de taalspraakontwikkeling is vaak het advies van een logopedist onmisbaar. Programma's die erop gericht zijn in de breedte de vroegkinderlijke ontwikkeling te stimuleren werpen bij kinderen met het cri-du-chat syndroom goede vruchten af. Ouders kunnen zelfstandig met deze programma's werken. Zij kunnen hierbij ook begeleiding krijgen van de afdeling vroeghulp/ PPG van MEE.

Een aantal kinderen met cri-du-chat syndroom gaat op jonge leeftijd naar de normale crèche of peuterspeelzaal en soms daarna ook naar de basisschool. Er zijn ook kinderen die beter tot hun recht komen op een dagcentrum voor kinderen met een verstandelijke handicap en in het speciaal onderwijs.

Hulpvragen:

Hiervoor heb ik de moeder van Ilse, het meisje uit het voorwoord, geraadpleegd. Dit is namelijk voor iedereen met cri-du-chat syndroom verschillend. Deze vragen zijn voor haar het belangrijkste:

- * Dagelijks fysiotherapie om de spieren sterk te houden en te voorkomen dat Ilse een verkeerde zithouding ontwikkelt.
- * Logopedie voor de taalspraakontwikkeling en het onderhouden van verworven vaardigheden.
- * Zwemmen ter ontspanning en voor de spieren.

Meer informatie:

www.erfelijkheid.nl; www.criduchat.nl; www.kinderneurologie.nl;
www.vgnetwerken.nl