

Ring 22



Ring 22

Ring 22 is een zeldzame aandoening. Bij deze aandoening vormt chromosoom 22 een ring.

Wat zijn chromosomen?

Chromosomen bestaan uit erfelijk materiaal, het DNA. Het DNA bestaat uit genen waarin al onze erfelijke eigenschappen zijn vastgelegd. De genen 'vertellen' het lichaam hoe het zich moet ontwikkelen, groeien en functioneren.

Chromosomen zitten in de lichaamscellen. De lichaamscellen zijn de bouwstenen van het lichaam. Elke lichaamscel heeft 23 paren chromosomen. Dat zijn in totaal 46 chromosomen. Van elk paar komt één chromosoom van de vader en één van de moeder.

Van de 23 paren zijn er 22 hetzelfde bij mannen en vrouwen. Deze paren zijn genummerd van 1 tot 22, van groot naar klein. Het 23e paar noemen we de geslachtschromosomen. Vrouwen hebben twee X-chromosomen (XX) en mannen hebben één X- en één Y-chromosoom (XY). Elk chromosoom heeft een korte (p)arm. In het schema verderop is dat het bovenste deel van het chromosoom. Ook heeft ieder chromosoom een lange (q)arm. In het schema is dat het onderste deel van het chromosoom. De p en q arm worden van elkaar gescheiden door het centromeer.

Chromosoom 22 heeft een betrekkelijk kleine korte arm. Op deze kleine korte arm zitten geen genen die belangrijk zijn voor de ontwikkeling. Hetzelfde geldt voor de chromosomen 13, 14, 15 en 21. Deze groep noemen we de acrocentrische chromosomen. Dit betekent dat het centromeer meer naar het einde van het chromosoom ligt.

Voor een gezonde ontwikkeling van het ongeboren kind moet er de juiste hoeveelheid van de chromosomen aanwezig zijn, niet te

Bronnen

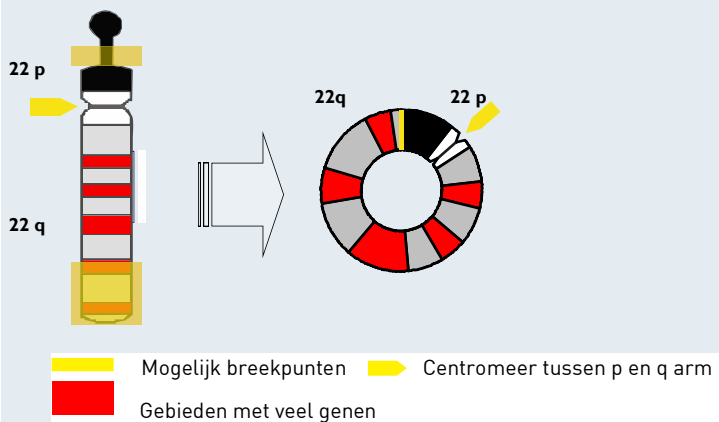
De informatie uit deze folder is afkomstig van medische literatuur.

Verder is deze folder gebaseerd op informatie van een onderzoek onder leden van Unique uit 2003.

Unique is de gezinnen die aan dit onderzoek deelnamen erg dankbaar.

Toen deze folder in 2014 werd geactualiseerd waren er bij Unique 82 leden met een ring 22. De leeftijd van deze personen liep uiteen van een kind van 21 maanden tot een volwassene van 44 jaar.

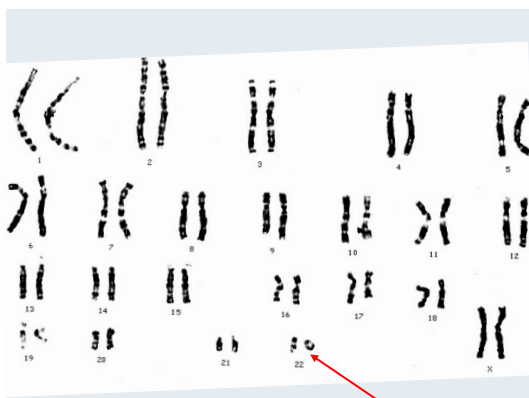
Vorming van een ring 22



veel en niet te weinig. Te veel of te weinig chromosomen geeft meer kans op groeiproblemen, ontwikkelingsachterstand en lichamelijke problemen.

Hoe vormt een ring chromosoom zich?

Bij de meeste mensen met een ring 22 heeft één van de 2 chromosomen 22 een ring gevormd. Er ontstaat een ring als de beide uiteindes van het chromosoom zijn afgebroken en deze uiteindes aan elkaar gaan vastzitten. De afgebroken stukjes chromosoom verdwijnen, samen met eventuele genen die hier op liggen. Bij ring 22 doen alleen de genen op de q arm er toe, want de genen op de p arm spelen geen rol bij de ontwikkeling. Uit een onderzoek bij 35 mensen met ring 22 bleek dat 0,15 tot 21% (15 tot 210 /1000-ste deel) van het chromosoom afwezig was. Bij bijna iedereen ontbrak het *SHANK3* gen, dit werd vroeger het *PROSAP2* gen genoemd. Dit gen ligt op een bepaalde plek op chromosoom 22, die we de 22q13.3 band noemen. Dit gen maakt een eiwit (soort stof) dat een belangrijke rol speelt bij het doorgeven van prikkels in de hersenen. Er zijn twee exemplaren van dit gen nodig voor een goede ontwikkeling. Wanneer dit gen bij iemand met ring 22 ontbreekt, komen de kenmerken overeen met die van 22q13 deleties. (Dan ontbreekt een stukje van chromosoom 22 op de band q13. Dit wordt ook wel het Phelan-McDermid syndroom genoemd. Welke gevolgen er zijn, hangt ook af van andere genen en van omgevingsfactoren. Voor meer informatie over het Phelan-McDermid syndroom kunt u de folder 22q13 deleties lezen.



Karyotype (een plaatje van de chromosomen), dit laat een normaal chromosoom 22 en een ring 22 zien

Helpt het om te weten waar het chromosoom gebroken is?

Het is belangrijk om te weten waar het chromosoom op de lange arm gebroken is, vooral of het *SHANK3* gen wel of niet ontbreekt. Bij één vrouw met een ring 22 ontbrak dit gen niet. Zij had erg milde kenmerken.

Vlakbij het uiteinde van de lange arm van chromosoom 22 liggen nog een aantal genen die misschien een belangrijke rol spelen bij de ontwikkeling van de zenuwen. U ziet een plaatje van de chromosomen (karyotype). Er is een gewoon chromosoom 22 en een ring 22.

Hoe komt het?

In de meeste gevallen ontstaat een ring chromosomen spontaan. Het wordt veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel.

Er zijn een aantal ouders bekend die een ring chromosoom hebben doorgegeven aan

hun kind. Maar dit komt bijna niet voor bij ring 22. Een bloedtest om de chromosomen van beide ouders te controleren is daarom altijd nodig om na te gaan of ring 22 nieuw is ontstaan of niet.

Er is één vader bekend die geen kenmerken van de ring 22 had en deze doorgaf aan zijn dochter. Zijn dochter had milde leerproblemen. Deze vrouw kreeg een tweeling zonder kenmerken van de ring 22.

Of de ring 22 nu doorgegeven werd of nieuw is, als ouder kunt u er niets aan doen. Niemand kan voorkomen dat zijn of haar baby dit krijgt. Er zijn geen factoren bekend zoals leefstijl of voeding die een ring chromosoom kunnen veroorzaken. Dat het gebeurde, is niemands schuld.

Kan het weer gebeuren?

Als de ouders van een kind met een ring 22 zelf een normaal chromosomenpatroon hebben, is het heel onwaarschijnlijk dat ze nog een kind krijgen met dit ringchromosoom. De ouders van een kind met een ring 22 kunnen met een klinisch geneticus bespreken hoe groot de kans is dat het weer gebeurt en wat de opties zijn voor prenatale diagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). Voor meer informatie over prenatale diagnostiek kijkt u voor de vlokkentest op www.erfelijkheid.nl/content/vlokkentest en voor de vruchtwaterpunctie op www.erfelijkheid.nl/content/vruchtwaterpunctie.



Een extra ring chromosoom 22

Enkele mensen hebben een ring chromosoom 22 extra naast het normale aantal chromosomen, waaronder dus 2 chromosomen 22. Dit heeft andere kenmerken dan ring 22 waarover deze folder gaat. De klachten van deze extra ring 22 lijken meer op het cat eye syndroom. (Bij dit syndroom is er een extra stukje op het deel van chromosoom 22 dat we 22q11.2 noemen. U leest meer over cat eye syndroom op mens-en-gezondheid.infonu.nl/aandoeningen/140830-cat-eye-syndroom-schmid-fraccaro-syndroom.html)

Ring chromosoom syndroom

Tijdens de ontwikkeling van het ongeboren kind kan het hebben van een ring chromosoom soms gevolgen hebben voor de groei van cellen. Een kind kan hierdoor langzamer groeien en dan is de uiteindelijke lengte soms kleiner. Verder leidt het bij enkele kinderen tot lichte of donkere verkleuringen of strepen op een deel van de huid. Het gebeurt zelden dat een ring chromosoom 22 wordt gevormd omdat het bijna het kleinste chromosoom is en daardoor minder snel zal breken dan grotere chromosomen.

Mozaïcisme

Bij mozaïcisme van ring chromosomen zit er in sommige lichaamscellen wel een ring chromosoom en in sommige 2 normale chromosomen 22. Hoeveel

lichaamscellen zo een ringchromosoom hebben, bepaalt de ernst van de kenmerken. Als je in weinig lichaamscellen een mozaïekvorm van ring 22 hebt zijn de kenmerken doorgaans milder dan wanneer je in meer lichaamscellen een ring chromosoom 22 hebt



Belangrijkste kenmerken van ring 22

De belangrijkste kenmerken zijn:

- Ontwikkelingsachterstand
- Vaak matige tot ernstige leerproblemen
- Een achterstand in de spraak- en taalontwikkeling, soms wordt geen taal gebruikt
- Lage spierspanning (hypotonie), dan voelt het kind slap aan
- Meestal een goede lichamelijke gezondheid zonder aangeboren afwijkingen
- Vaak is er gedrag dat lijkt op dat van een autisme spectrum stoornis
- Over het algemeen is er een gewone groei en gewone lengte al zijn sommige kinderen klein voor hun leeftijd

Hoeveel mensen hebben ring 22?

Van de chromosoomafwijkingen komt ring 22 relatief weinig voor. In 2005 waren meer dan 100 mensen met ring 22 bekend in de medische wetenschappelijke literatuur of op Internet. In 2014 waren er bij Unique 82 leden. Als u wilt, kunt u via Unique met andere families in contact komen.

“Als het iets is waarin hij geïnteresseerd is, zoals een voorwerp dat automatisch beweegt, dan pakt hij het meteen. Ook reageert hij dan goed op complimenten” – 3 jaar

“De dokters en leraren vinden dat ze een verstandelijke ontwikkeling heeft van een 3 tot 4 jarige. Maar ze kan veel meer. Bijvoorbeeld ze doet zelf een nieuwe zak in de stofzuiger”
– 32 jaar

“Hij leerde door herhaling 4 woorden achter elkaar zeggen. We praten harder tegen hem en raken hem dan aan” – 3 jaar

“Dat ons kind de afgelopen jaren individuele begeleiding voor de taalontwikkeling kreeg, heeft zeker geholpen” – 11 jaar

“Callum moet ons gezicht zien als hij praat of als we tegen hem praten” – 11 jaar

“E. vindt dat ze kan praten en dat anderen een probleem hebben dat ze haar niet goed begrijpen. Ik begrijp meestal wat ze zegt. E. zit op een spraaktaal school voor kinderen van 7 tot 18 jaar.”

“A. kan haar meeste wensen duidelijk maken, maar niet allemaal. Ook vergeet ze oude woorden als ze nieuwe leert. Speciale logopedie voor apraxie werkt goed bij haar. Apraxie is niet goed de spieren kunnen aansturen die nodig zijn voor het spreken”
– 13 jaar

Uiterlijk

Kinderen met ring 22 hebben vaak dezelfde uiterlijke kenmerken. Maar deze kunnen soms erg subtiel zijn. Klinisch genetici (erfelijkheidsartsen) en kinderartsen herkennen deze kenmerken soms. Omdat ze verder vaak gezond zijn, geen aangeboren afwijkingen en ook een normale lengtegroei hebben, wordt daarom bij deze kinderen niet meteen als eerste aan een chromosoomafwijking gedacht. Als u de foto's van kinderen met ring 22 uit deze folder vergelijkt met die van hun broers of zussen, ziet u een aantal uiterlijke kenmerken van deze aandoening: grote, mooie, amandelvormige ogen met soms lange wimpers, een wat bolvormige neuspunt met een brede neusbrug en grote oren. De meest opvallende kenmerken zijn waarschijnlijk de extra ruimte tussen de grote teen en de tweede teen; een brede grote teen; bijzonder grote handen, dit geldt soms ook voor de voeten en korte uiteindes van de tenen. Soms is de huid rond de ogen wat pafferig. Bij sommige kinderen staat de onderkaak naar achteren.

Leren

Meestal is er ondersteuning bij het leren nodig. Er zijn veel verschillen, maar soms heeft een kind veel begeleiding bij het leren nodig. De meeste kinderen hebben matige tot ernstige leerproblemen. Enkele kinderen hebben geen of milde problemen met leren. Alleen een analyse van de chromosomen van een kind zegt daarom weinig over zijn of haar intelligentie. Waarschijnlijk zijn er milde

Kinderen met ring 22 hebben vaak een gemiddelde lengte. Sommige kinderen zijn langer dan gemiddeld en sommigen zijn een stuk kleiner dan het gemiddelde.



leermoeilijkheden bij kinderen met ring 22 wanneer het *SHANK3* gen niet ontbreekt. Eén van 18 leden van Unique die in 2003 onderzocht werden, leerde zoals ieder ander. Drie hadden matige en 15 ernstige moeite met leren. Van degenen met ernstige leerproblemen heeft één 19-jarige de meeste vakken op de basisschool gehaald. Deze jong volwassene volgde daarna een cursus praktische vaardigheden. leermoeilijkheden bij kinderen met ring 22 wanneer het *SHANK3* gen niet ontbreekt.

Spraak en communicatie

Kinderen met een ring 22 beginnen doorgaans laat met praten, gemiddeld rond een jaar of 3. Mogelijk uit ongeveer de helft zich zonder woorden. Dan gebruikt men gebaren, aanrakingen, gezichtsuitdrukkingen, oogcontact en klanken. Meestal begrijpen kinderen meer dan dat ze kunnen zeggen. Soms wordt gebarentaal geleerd, maar bij een lage spierspanning kan dit lastig zijn. Kinderen met een 22q13 deletie (dan ontbreekt een stukje van chromosoom 22) gaan brabbelen en praten, maar verleren dit later weer. Dit lijkt ook zo te zijn bij kinderen met ring 22. Kinderen leren sommige woorden weer opnieuw met intensieve logopedie en training van de communicatieve vaardigheden. Vaak helpen spraakcomputers, tablets en plaatjes om te communiceren.

Vijftien van de 54 mensen uit de Unique database gebruiken woorden. Er werd tussen de 2 tot 8 jaar begonnen met praten. De mate waarin loopt sterk uiteen van soms enkele woorden tot redelijk vloeiend en ingewikkeld. Kinderen kauwen vaak op iets of duimen

Zitten, bewegen, lopen

Het duurt vaak langer voordat kinderen leren zitten en bewegen. Bij ring 22 leren baby's zitten tussen ongeveer 4 en 24 maanden. Kruijen lukt tussen 7 en 36 maanden en lopen in het derde levensjaar (dit loopt uiteen van 12 maanden tot 8 jaar). Ongeveer de helft heeft



een te lage spierspanning (hypotonie). Hypotonie van vooral de bovenste lichaamshelft en problemen met balans zijn redenen waarom de motorische ontwikkeling meer tijd nodig heeft. De ervaring van Unique leert dat er geen verschil is bij kinderen die in alle cellen ring 22 hebben en kinderen die de mozaïek vorm van ring 22 hebben. Het lijkt er op dat bij de mozaïek vorm de mijlpalen in de ontwikkeling mogelijk iets eerder bereikt worden. Fysiotherapie en ergotherapie (aanpassingen om dagelijkse en schoolse vaardigheden uit te voeren), zwemmen en aangepaste vormen van sport helpen hierbij.

Uit de informatie van Unique komt naar voren dat de kinderen vaak wijdbeens gelopen. Dit kan samenhangen met de problemen met het evenwicht. Door deze manier van lopen vallen kinderen mogelijk vaker. Ook zaten kinderen vaak op de grond met hun benen in de vorm van een W. Sommigen zijn te actief of zelfs overactief en springen voortdurend. Enkele kinderen konden rond 5 jarige leeftijd fietsen, dansen en een balletje trappen en speelden graag in de speeltuin. Verder leren sommige kinderen op 9 of 10 jarige leeftijd zwemmen. Enkele tieners voetballen, springen op de trampoline, skaten, rijden paard en bowlen. Wel kunnen er problemen blijven met de coördinatie. Dit kan team sporten lastig maken. Maar sommige families geven aan dat ze graag gaan wandelen en in de bergen lopen.

“Billy beweegt veel en heeft een atletische bouw. Als hij geen lymfoedeem (vochtophoping in lymfklieren) in zijn linker been had, zou hij nog veel meer presteren. Hij vindt het heerlijk om balletje te trappen. Ook vindt hij zwemmen leuk. Daar was hij tijdelijk mee gestopt, omdat hij oorinfecties had” – 9 jaar

Medische problemen

Bij ring 22 is er meestal een goede gezondheid. De onderstaande problemen komen over het algemeen een enkele keer voor.

■ Infecties van de bovenste luchtwegen

Deze infecties zijn op jonge leeftijd iets vaker aanwezig dan gemiddeld. Het gaat meestal om infecties van het middenoor. Sommige kinderen hebben hiervoor meerdere keren busjes nodig. Dikwijls is sprake van luchtweginfecties of een piepende ademhaling, maar vaak groeien kinderen hier overheen als ze 6 tot 8 jaar oud zijn, al blijven sommigen astmatisch.

■ Lymfoedeem

Soms zijn de handen en voeten opgezwollen in de babyjaren. Dit noemen we lymfoedeem. Vaak neemt dit toe met de leeftijd, maar over het algemeen geeft het geen problemen en is het niet hinderlijk. Verder hebben sommige kinderen bijzonder grote handen en voeten of hebben ze platvoeten. Bij platvoeten kunnen inlegzolen of ondersteuning van de voeten helpen.

■ Epilepsie

Enkele kinderen hebben misschien epilepsieaanvallen. De ervaring van Unique is dat de epilepsieaanvallen op elke leeftijd kunnen beginnen, van jonge kinderleeftijd tot volwassen leeftijd (23 jaar). De epilepsie is meestal goed onder controle te houden met medicijnen.

■ Aangeboren hartaandoeningen

Sommige kinderen met een ring 22 hebben een aangeboren hartaandoening. Er zijn verschillende soorten gemeld. Het gaat om een open ductus Botalli. Dit is een korte vaatverbinding tussen de longslagader en de grote lichaamsslagader (aorta) en deze hoort na de geboorte spontaan dicht te groeien. Ook komt soms een totale abnormale pulmonaire veneuze terugkeer voor. Dit betekent dat de longaderen met zuurstofrijk bloed aan de rechterkant van het hart binnenkomen in plaats van aan de linkerkant. Bij Unique had één kind een trage hartslag, dit werd vastgesteld op 12 jarige leeftijd. Een 18-jarige had een verdikte wand van de linker kamer (deel van het hart dat bloed de grote lichaamsslagader in pompt). Weer een ander had de tetralogie van Fallot. Dit is een complexere hartafwijking. Bij tetralogie van Fallot komen verschillende hartafwijkingen voor. Dan is op jonge leeftijd een operatieve correctie nodig.

■ Nieren, urinewegen en geslachtsdelen

Uit nieuw onderzoek blijkt dat 17 op de 100 (17%) van de kinderen met ring 22 problemen had met de nieren, urinewegen of geslachtsdelen had. Meestal gaat het om vesico-ureterale reflux, dan loopt er urine uit de blaas terug naar de nieren. Als vesico-ureterale reflux niet wordt behandeld kan het gevolgen hebben voor de nieren. Daarom is het van belang om de nieren regelmatig te controleren en eventueel te behandelen.

■ Scheelzien

Strabismus komt ook redelijk veel voor. Dat betekent dat een kind scheel ziet. Het kan worden behandeld door het oog af te plakken, met een bril of operatie.

■ Oververhitting

Veel mensen met ring 22 kunnen het snel te warm krijgen. Hun huid wordt dan rood en ze zweten niet genoeg. Het is nog niet onderzocht of er iets met de zweetklieren aan de hand is.

■ Neurofibromatose type 2

Op chromosoom 22 ligt het *NF2* gen (op band 22q12.2). Dit gen zorgt ervoor dat er geen gezwellen kunnen ontstaan. Als

“We kalmeren hem door hem te knuffelen wanneer hij door frustratie schreeuwt en bijt” – 3 jaar

“Hij had een periode waarin hij mensen sloeg. Toen pakten we hem steeds vast en lieten we hem zien hoe hij lief moest doen. We probeerden zijn moeilijke gedrag te negeren. Dit werkte, maar soms komt het nog terug. Hij heeft veel aandacht nodig” – 5 jaar

“Billy snapt dat sommige kinderen dingen minder goed kunnen dan hij. Die helpt hij. Hij brengt bijvoorbeeld speelgoed naar kinderen met een lichamelijke beperking in zijn klas of knuffelt met ze” – 9 jaar



het gen op beide exemplaren van chromosoom 22 ontbreekt of niet meer werkt, krijgt iemand soms gezwellen. Bij sommige mensen met ring 22 verdwijnt het ring 22 chromosoom uit (alle of enkele) cellen, omdat het chromosoom niet stabiel is. Als iemand in het *NF2* gen op het andere chromosoom 22 een verandering (mutatie) heeft, waardoor het gen niet meer goed werkt, heeft zo een persoon geen normaal functioneren *NF2* gen over. Soms leidt dit tot neurofibromatose type 2. Iemand met deze ziekte kan minder goed gaan horen en slecht gaan lopen. In de medische literatuur zijn 10 personen met ring 22 beschreven die neurofibromatose type 2 hebben ontwikkeld. Ook bij enkele leden van Unique is deze ziekte vastgesteld. Het advies is om het gehoor en het zenuwstelsel van kinderen met ring 22 regelmatig te controleren. Vanaf 15 jaar is het advies dat hun hersenen en wervelkolom met MRI onderzocht wordt op eventuele gezwellen (Zirn 2012; Unique).

Gedrag

Bij ring 22 is er meestal meer kans om gedragsproblemen te krijgen. Vaak gaat het erom dat het kind niet goed zijn aandacht ergens bij kan houden, dat het overactief is of dat het agressief gedrag vertoont.

Sommige peuters zijn van nature erg actief. Als kinderen ouder worden, worden de problemen vaak minder, maar soms hebben families extra hulp of interventies nodig. Overactiviteit kan makkelijk over gaan in hyperactiviteit als een kind van zichzelf al zeer actief is.

Wanneer een kind zich niet prettig voelt of in de war is, kan het agressief gedrag laten zien. De gebruikelijke methodes zoals een time-out of het even alleen laten van het kind, kunnen helpen.

Aanbieden van structuur en regelmatig terugkerende activiteiten bieden ook uitkomst.

Soms worden de gedragsproblemen met de jaren minder. Dat komt omdat het kind zich in de loop van de tijd vaak steeds beter kan uiten. Het niet goed kunnen communiceren is namelijk de oorzaak van sommige problemen met gedrag.

Programma's waarbij goed gedrag beloond wordt en medicijnen kunnen soms goed werken, hoewel sommige ouders hier geen voorstander van zijn.

“Ze is 99,9% van de tijd vrolijk. Haat en vooroordelen zijn haar onbekend” – 13 jaar

“Rachel houdt niet van winkels. Verder staat ze niet graag op dezelfde plek. Haar liefde voor muziek was de oplossing. Ze neemt haar CD speler overal mee naar toe. Als we door een winkel lopen, luistert ze naar haar favoriete muziek. Dan is ze niet meer angstig en onrustig” – 13 jaar

“Zij heeft een vaste plek waar ze haar obsessies mag uiten” – 13 jaar

“Ze weet precies wat er in de mode is. Ze kleedt zich graag als andere meisjes van haar leeftijd” – 13 jaar

“Rhonda vouwt ieder jaar ongeveer 8000 plastic messen, vorken en lepels in een servet. Deze maakt ze vast met een touwtje. Ze worden gebruikt tijdens bijeenkomsten van de lokale kerk of andere bijeenkomsten” – 32 jaar

Autistische kenmerken

Sommige kinderen hebben autistische kenmerken. Dit kan aanleiding zijn voor onderzoek en dan wordt soms ring 22 vastgesteld.

Vaak gaat het om kenmerken zoals geen oogcontact maken of niet aangeraakt willen worden. De ervaring van Unique is dat deze vooral op jonge leeftijd aanwezig zijn.

Sommige kinderen gaan vanaf latere kinderleeftijd graag om met anderen en gedragen zich prima in een groep.

Mogelijk spelen het *SHANK3* gen - en andere genen die ongeveer dezelfde functie hebben - een belangrijke rol bij autisme.

Ook blijkt uit de informatie van Unique dat een kind met ring 22 vaak een sterk en koppig karakter heeft. Het advies is dat ouders hulp zoeken als hun kind dwanghandelingen, dwangmatig gedrag of ernstige angst heeft.

Zelfstandigheid

De zelfstandigheid van een kind met ring 22 is hetzelfde als die van een kind met een 22q13 deletie.

Vaak duurt het zindelijk worden langer. Meestal gaat het een tijdje goed met de zindelijkheid en dan weer wat minder. Het lukt enkele kinderen om zowel overdag als 's nachts zindelijk te worden. Vier van 14 leden van Unique waren over het algemeen droog, maar hadden ongelukjes als ze ziek waren. Hoewel kinderen 's nachts droog zijn, hebben ze soms moeite om overdag aan te geven dat ze naar het toilet moeten. Ongelukjes worden soms minder snel opgemerkt, omdat ze beter tegen ongemakken en pijn kunnen. Jongeren kunnen vaak geen zelfstandig leven leiden, omdat ze moeite met communiceren hebben en voor hun persoonlijke verzorging van anderen afhankelijk zijn. Mogelijk ontwikkelt de persoonlijke verzorging zich bij de mozaïek vorm van ring 22 verder.

Personen met ring 22 kunnen een gelukkig en volwaardig leven leiden in een vertrouwde omgeving en met ondersteuning van de ouders. De ervaring van Unique is dat volwassenen goed meehelpen met klussen in huis.

Voeding

Vaak zijn er na de geboorte voedingsproblemen. De meeste baby's hebben geen ernstige problemen en leren goed melk drinken. Er is geen sonde voeding of percutane sonde (PEG) nodig. Bij een PEG gaat voeding via een kunstmatige opening in de buikwand naar de maag. Meestal helpt het om advies te vragen aan een specialist op het gebied van voeding of aan een logopedist. De ervaring van Unique is dat de voedingsproblemen over het algemeen over zijn op jong volwassen leeftijd.

Kinderen met ring 22 beginnen meestal later met hun handen te eten. Dit komt omdat ze moeite hebben met het gebruiken van bestek vanwege de moeite met de fijne motoriek. Dit kan tot in de schooljaren duren. Veel kinderen eten in hun kinderjaren voorgesneden voedsel. Het lukt sommigen zelfs helemaal niet om zelfstandig te gaan eten.

Ongeveer 1 op 3 baby's heeft gastro-oesofageale reflux, waarbij voeding vanuit de maag terug komt naar de slokdarm. Reflux kan over het algemeen goed onder controle blijven door de voeding langzaam te geven en de baby half rechtop te houden bij het voeden. Het kan lastiger zijn om reflux bij oudere kinderen vast te stellen, omdat ze een hogere tolerantiegrens voor discomfort en pijn hebben. Verder

kan het helpen om kleinere maaltijden te geven, niet meer te eten 2 tot 3 uur voor het naar bed gaan en scherp voedsel te vermijden. Zo nodig kan het hoofdeinde van het bed iets hoger gezet worden. Voedsel verdickers en medicijnen om maagzuur te remmen kunnen ook helpen bij reflux. Helpt ook dit onvoldoende, dan kan soms een chirurgische ingreep nodig zijn om de afsluiting van de maag naar de slokdarm te verbeteren. Dit noemen we een funduplicatie.

Slaap

In de medische literatuur worden geen slaapproblemen gemeld bij ring 22, maar uit ervaringen van Unique kunnen problemen met slaap het gezinsleven flink verstoren. Kinderen vallen slecht in slaap en zijn 's nachts vaak en lang wakker. Veel ouders maken gebruik van methodes om de slaap te verbeteren. Voor sommige kinderen werkt het goed om voorafgaand aan het slapen rustige activiteiten te doen. 's Nachts hebben zij dan weinig hulp nodig. Goed gedrag belonen helpt: bijvoorbeeld een 11-jarig meisje mocht naar een slaapfeest als ze goed ging slapen.

Veel gezinnen van Unique gebruiken medicijnen - vaak melatonine - als er problemen met slapen zijn. Melatonine is de kunstmatige vorm van een lichaamseigen stof die helpt bij het slapen. De hoeveelheid melatonine die wordt voorgeschreven ligt ver boven de hoeveelheid die normaal in het lichaam zit. Er zijn onderzoeken nodig om te bepalen wat de effecten over langere tijd zijn. Soms worden andere medicijnen gebruikt zoals alimemazine.

Eén volwassen vrouw kreeg slaapproblemen nadat ze de ziekte van Lyme kreeg. 's Nachts was ze vaak wakker en overactief. Ze was steeds langer wakker, omdat ze steeds minder sliep. Nu krijgt ze het medicijn zolpidem krijgt, slaapt ze weer goed.

Tips om goed te kunnen slapen

- Stel vast op welke tijd uw kind naar bed gaat en wakker mag worden. Houd uw kind aan deze tijdstippen.
- Laat uw kind laat op de middag geen dutjes doen.
- Doe 1 uur voordat uw kind naar bed gaat, rustige dingen met hem of haar. Speel rustig met uw kind, luister naar rustige muziek of kijk naar rustige video's.
- Zorg voor een vaste routine bij het naar bed gaan. Het advies is dat het niet te lang duurt en dat het rustig verloopt. Zorg er ook voor dat u het voor u goed te doen is. U kunt bij het naar bed gaan gebaren en plaatjes gebruiken.
- Wanneer u met uw kind in de slaapkamer bent, is het advies om uw kind binnen 4 minuten in bed te leggen. Gebruik altijd dezelfde woorden en gebaren om uw kind welterusten te wensen. Doe dan de lichten uit, ga weg uit de kamer en sluit de deur.
- Probeer zo rustig mogelijk te blijven als uw kind 's wakker wordt en u naar hem of haar toe gaat.

Aantekeningen

Steun en informatie



Rare Chromosome Disorder Support Group,
G1, The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey. RH8 9EE
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Wordt lid van Unique voor contact met andere families, informatie en steun.
Unique is helemaal afhankelijk van donaties en giften. Als u kunt, maak dan een donatie over via
onze website www.rarechromo.org.
Help ons alstublieft om u te helpen!

Lotgenotencontact voor ring 22

Facebook groep

<https://www.facebook.com/pages/Ring-Chromosome-22/118205524927128>

Email support groep

<https://groups.yahoo.com/neo/groups/ring22/info>

Chromosome 22 Central

<http://www.c22c.org>



VGnetwerken

www.vgnetwerken.nl

m.vanleuwen@vgnetwerken.nl



Erfocentrum

www.erfelijkheid.nl

info@erfocentrum.nl



VKGN

www.vkgn.nl

secretariaat@vkgn.org

Chromosomenpolikliniek UMC Groningen

Telefoon (050) 361 72 29

http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken_medgen/chromosomenpolikliniek/Pages/default.aspx
klin.genetica@umcg.nl

Polikliniek Zeldzaam Radboudumc

<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>
erfelijkheid@umcn.nl

Polikliniek Dysmorfologie LUMC

<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie>
secretariaat.kg@lumc.nl

Deze informatie is geen vervanging van persoonlijk medisch advies. Het is van belang dat ouders zich laten informeren door een ervaren kinderarts en klinisch geneticus over alle aspecten die samenhangen met de diagnose, behandeling en gezondheid van hun kind.

Unique noemt websites van andere organisaties om families te helpen die informatie zoeken. Maar dit betekent niet dat Unique het eens is met de inhoud of er verantwoordelijkheid voor is.

In deze folder staat de beste informatie die er in 2014 bekend was. Maar de ontwikkelingen op het gebied van chromosoomafwijkingen gaan erg snel. Sommige inhoud van de folder kan daarom later veranderen. Unique doet zijn best om de informatie uit deze folder actueel te houden en de folders te actualiseren als dat nodig is. De informatie is bij elkaar gebracht door Unique en is op juistheid gecontroleerd door Dr Aaron Jeffries, Institute of Psychiatry, London en door Professor Maj Hultén, Professor of Medical Genetics, University of Warwick, UK
2014 Version 2 (PM)

Copyright © Unique 2006, 2014

De Nederlandse vertaling is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Saskia van der Crabben (klinisch geneticus), dr. Maaïke Haadisma (Erfocentrum), prof.dr. Conny van Ravenswaaij-Arts (UMC Groningen) en drs. Mieke van Leeuwen (VGnetwerken), met dank aan Annet van Betuw (VanBetuwAdvies), drs. Marja de Kinderen (PROK Projectmanagement en trainingen), Joyce Schaper (Chromosome Foundation) en Sarah Wynn, BSc (Hons) PhD DIC (Unique).



De Nederlandse vertaling van deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.



Projectmanagement en trainingen



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