

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 Professor Anne Slavotinek, Professor of Clinical Pediatrics, University of California, USA en door Professor Maj Hultén, Professor of Medical Genetics, University of Warwick, UK

2005 Version 1 (PM)

2012 Version 2 (SW)

Copyright © Unique 2012

De Nederlandse vertaling is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Saskia van der Crabben (klinisch geneticus), 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).



Project management en trainingen



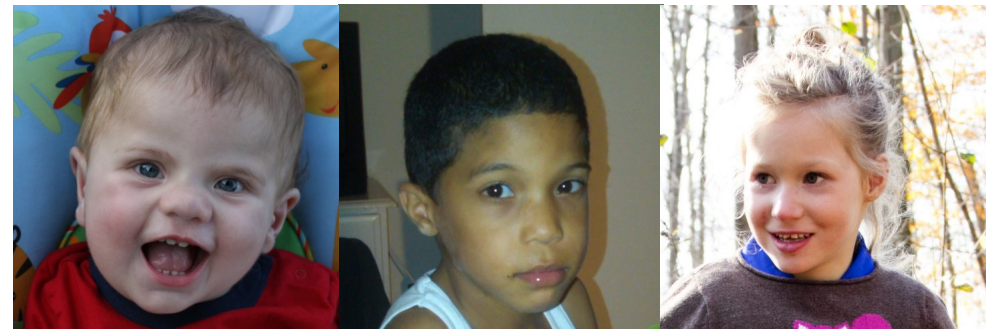
De Nederlandse vertaling van deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661

Registered in England and Wales Company Number 5460413



Mozaïek trisomie 8



Bronnen

De informatie uit deze folder is voor een deel afkomstig uit de medische wetenschappelijke literatuur. De naam van de eerste auteur en de datum van publicatie zijn genoemd zodat u de samenvattingen van de originele artikelen kunt vinden op internet via de website van PubMed (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/). De meeste artikelen zijn bij Unique op te vragen. Verder is deze folder gebaseerd op informatie van onderzoeken onder leden van Unique uit 2003/2004 en 2011/2012. Hiernaar verwijzen we als 'Unique'. Toen deze folder werd gemaakt had Unique meer dan 90 leden van 18 jaar en jonger met een mozaïek trisomie 8. Unique heeft ook 29 volwassen leden met deze aandoening. Unique is de gezinnen die aan deze onderzoeken deelnamen erg dankbaar.

Mozaïek trisomie 8

Mozaïek trisomie 8 is een zeldzame aandoening. Bij deze aandoening is een extra chromosoom nummer 8 aanwezig in een deel van de cellen van het lichaam. Voor een gezonde ontwikkeling van het ongeboren kind moet er de juiste hoeveelheid van de chromosomen aanwezig zijn, niet te veel en niet te weinig. Het extra chromosoom 8 geeft meer kans op stijve gewrichten, milde tot matige verstandelijke beperking en spraakachterstand.

Chromosomen zitten in de lichaamscellen. De lichaamscellen zijn de bouwstenen van het lichaam. U leest verderop wat chromosomen zijn. Een mozaïek chromosoomafwijking, in dit geval mozaïek trisomie 8, zit er in een klein deel van al onze (sommige) lichaamscellen een extra chromosoom 8.

Mozaïek trisomie 8 wordt ook wel T8M of Warkany syndroom genoemd. Dr. Josef Warkany is de Amerikaanse kinderarts die deze aandoening als eerste beschreef en de oorzaak vaststelde in de jaren 60. Wanneer een kind in alle lichaamscellen een chromosoom 8 te veel zou hebben, is het waarschijnlijk niet levensvatbaar. Wordt er een extra chromosoom 8 gevonden, dan is dat doorgaans niet in alle lichaamscellen aanwezig (Berry 1978; Chandley 1980; Jordan 1998; Karadima 1998).

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.

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.

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!

Steun en Informatie Tetrasomie/Pentasomie X

www.groups.yahoo.com/group/tetra-x-list
www.tetrasomy.com



VGnetwerken

www.vgnetwerken.nl
m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl



Erfocentrum

www.erfelijkheid.nl
info@erfocentrum.nl



VKGN

www.vkgn.nl
secretariaat@vkgn.org

Kan het weer gebeuren?

Als ouders van een kind met een mozaïek trisomie 8 zelf een normaal chromosomenpatroon hebben, is de kans erg klein dat ze een tweede kind krijgen met deze chromosoomafwijking.

De kans op een kind met een mozaïek trisomie 8 wordt niet groter met het toenemen van de leeftijd van de moeder of vader. Dit is dus anders als bij Downsyndroom. De ouders van een kind met een mozaïek trisomie 8 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). U leest hierover meer bij Onderzoek naar mozaïek trisomie 8 tijdens de zwangerschap. Voor algemene 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.

Ook heeft ieder chromosoom een lange (q)arm. In het schema is dat het onderste deel van het chromosoom.

In cellen uit het bloed kan men onderzoeken of er sprake is van een chromosoomafwijking. Bij een vermoeden van mozaïek trisomie 8, worden ook wel cellen uit de huid gebruikt. Dit is omdat er in de huid vaker meer cellen met een extra chromosoom 8 zitten dan in het bloed.

De uitkomst van het chromosomenonderzoek – het karyotype – laat de samenstelling van de chromosomen van uw kind zien. Een voorbeeld van een karyotype van een jongen met een mozaïek trisomie 8 vindt u hier:

47,XY,+8[28]/46,XY[22]

Dit betekent dat 50 cellen onderzocht werden. In 22 cellen zat het gewone aantal chromosomen (namelijk 46) en in 28 cellen één chromosoom 8 te veel (namelijk 47). Met het karyotype van uw kind kan uw klinisch geneticus (erfelijkheidsarts) u vertellen in hoeveel cellen er een extra chromosoom 8 zit en in hoeveel niet. Maar daarmee is nog niet duidelijk wat de kenmerken zullen zijn en wat de ernst is. Dat kan van kind tot kind verschillen.

Belangrijkste kenmerken van mozaïek trisomie 8

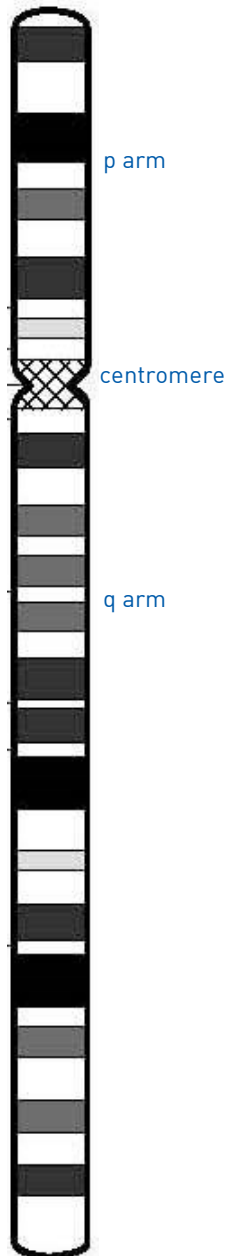
De kenmerken die in deze folder staan zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met mozaïek trisomie 8 of gemeld door gezinnen van Unique. Het is niet van alle kenmerken bekend of ze door mozaïek trisomie 8 worden veroorzaakt of dat het soms toeval is dat een kenmerk bij een kind met deze chromosoomafwijking voorkomt. Voor een deel van deze kenmerken geldt dat ze ook (vaak) voorkomen bij kinderen met een normaal chromosomenpatroon.

De kenmerken van mozaïek trisomie 8 kunnen erg verschillend zijn. Zelfs bij een eeneiige tweeling kwam de chromosoomafwijking bij de twee kinderen heel anders tot



uiting. Wel beschrijft de medische literatuur een aantal algemene kenmerken van mozaïek trisomie 8 (Webb 1998). Deze zien we ook terug bij de kinderen van de families van Unique. Of er gevolgen zijn en hoe ernstig is per kind verschillend. Ieder individu is uniek met zijn eigen kenmerken en talenten.

Chromosoom 8



■ Lichaamsbouw

Bij de geboorte hebben baby's een normaal gewicht en een normale lengte. Soms is er een korte nek met extra huidplooien. Sommige kinderen hebben een lang en dun lichaam met een smalle borstkas en schouders en een smal bekken. Bij het opgroeien kan dit duidelijker zichtbaar worden.

■ Armen en benen

De gewrichten in de armen en benen zijn stijf. Vaak zijn de vingers tot vuistjes gebald en de tenen gekromd. De ledematen zijn minder beweeglijk. Op de handpalmen en voetzolen zitten vaak diepe lijnen. Soms zijn de tenen niet helemaal aangelegd. De knieschijven (patellae) zijn klein of hebben zich niet helemaal gevormd.

■ Gezichtskenmerken

Kinderen met mozaïek trisomie 8 hebben vaak grote oren, de neus is peervormig met een bolle neuspunt en de neusvleugels staan wat omhoog. Ook is er vaak een uitstekende, naar buiten gekeerde, onderlip.



■ Medische problemen

De volgende medische problemen kunnen voorkomen: afwijkingen van de nieren en de urinewegen, aangeboren hartafwijkingen – waar het kind vaak vanzelf overheen groeit–, onderontwikkeld corpus callosum (hersenenbalk die de twee hersenhelften met elkaar verbindt) en met elkaar vergroeide ruggenwervels of andere botten.

■ Leren en spreken

Er kunnen kinderen zijn met een mozaïek trisomie 8 waar je in de ontwikkeling niets merkt, maar de meeste kinderen hebben een milde tot matige verstandelijke beperking. Ook de spraak ontwikkelt zich meestal zeer veel later dan gemiddeld, maar bij sommigen is de spraak beter dan de motoriek.

Hoe vaak komt mozaïek trisomie 8 voor?

Mozaïek trisomie 8 komt voor bij 1 tot 2 op elke 50.000 baby's en is daarmee een zeldzame aandoening. Bij jongens komt het 4 keer zo vaak voor dan bij meisjes. Waarom dat is, weet men nog niet. Er zijn meer dan 120 mensen met mozaïek trisomie 8 beschreven in de medische literatuur. Bij Unique zijn op dit moment meer dan 100 families aangesloten (Gorlin 1990; Wisniewska 2002; Hale 2009; Unique).

Zijn er mensen met mozaïek trisomie 8 zonder ontwikkelingsachterstand of leerproblemen?

Ja, er zijn mensen bekend met mozaïek trisomie 8 die daar in hun ontwikkeling

Wanneer een vlokentest duidt op mozaïek trisomie 8 dan is voor meer zekerheid meer onderzoek nodig. Altijd wordt ook een gedetailleerde echo aangeboden om te baby zorgvuldig te onderzoeken op eventuele kenmerken van mozaïek trisomie 8.

Vruchtwaterpunctie

In vruchtwater zitten cellen van de baby. Bij een vruchtwaterpunctie wordt vruchtwater weggenomen en worden deze cellen onderzocht. Dit onderzoek geeft soms wat meer duidelijkheid, maar omdat in het vruchtwater ook cellen zitten die afkomstig zijn van andere organen, kan de uitslag toch onzeker blijven (Hsu 1997; Chen 2011). Om zo nauwkeurig mogelijk te bepalen of de baby kenmerken van de aandoening heeft, combineren artsen de uitslag van dit onderzoek met die van een gedetailleerd echo.

In sommige ziekenhuizen is het mogelijk om bij het ongeboren kind bloed af te nemen uit de navelstreng. Dan kunnen de eigen cellen van het kind onderzocht worden.

Wat betekent de uitslag?

Als er meerdere testen worden gedaan bij het ongeboren kind die een onduidelijk resultaat geven, kan dit de ouders veel stress opleveren. De klinisch geneticus kan hen uitleg geven over de uitslagen en hen begeleiden bij het maken van weloverwogen vervolgstappen.

Hoe ontstaat mozaïek trisomie 8?

Wat de oorzaak is van één chromosoom 8 te veel in sommige cellen, zoals bij mozaïek trisomie 8, is niet helemaal duidelijk. Deze chromosoomafwijking kan ontstaan door non-disjunctie. Wat dit betekent, leggen we hier uit: Soms zit er in de eicel of de zaadcel een extra chromosoom 8, omdat de chromosomen tijdens de vorming van deze cellen niet netjes zijn verdeeld. Bij de bevruchting versmelt een zaadcel met een eicel. Als er één chromosoom 8 te veel is, heeft de bevruchte eicel er ook één te veel. De bevruchte eicel gaat uitgroeien tot een baby. Dit doet de bevruchte eicel door zich steeds verder te delen. Er komen dus steeds meer cellen. Tijdens een van deze delingen kan door een reddingsmechanisme soms het extra chromosoom 8 verdwijnen. Dan zijn er cellen met en zonder het extra chromosoom 8 en die groeien weer uit tot weefsels en organen en tot een baby met mozaïek trisomie 8.

Het kan ook gebeuren dat de chromosomen niet netjes over de cellen verdeeld worden tijdens de groei van de bevruchte eicel. In sommige cellen zit dan een chromosoom 8 te veel (47 chromosomen) en in andere cellen zit het normale aantal (46 chromosomen). Ook dan ontstaan organen met een chromosoom 8 te veel en organen met cellen met het normale aantal.

Of er heel veel of heel weinig cellen met een extra chromosoom 8 zijn, hangt af van het moment in de ontwikkeling van de baby waarop er cellen ontstaan met een chromosoom te veel.

Puberteit en vruchtbaarheid

Het lijkt erop dat de puberteit bij de meeste kinderen op tijd begint en normaal verloopt. Uit de informatie van Unique en de medische literatuur blijkt dat er enkele personen – en dan vooral mannen – zijn bij wie de puberteit later begint dan anders. De medische literatuur meldt dat secundaire geslachtskenmerken (zoals lichaamsbehaar) zich soms niet ontwikkelen en dat enkele vrouwen vroeger in de overgang zijn gekomen (Sperber 1975; Kosztolanyi 1976; Riccardi 1977; Theilgaard 1977; Kurtyka 1988; Unique).

Zoals we eerder al vertelden zit bij mozaïek trisomie 8 in sommige lichaamscellen een extra chromosoom 8. Er kan dus ook een extra chromosoom 8 in de zaadcellen of eicellen zijn. Er zijn in ieder geval vrouwen met mozaïek trisomie 8 bekend die een kind kregen zonder deze chromosoomafwijking. Er zijn geen mannen bekend met deze chromosoomafwijking die een kind kregen. Ze zijn vruchtbaar, in sommige zaadcellen kan een extra chromosoom 8 zitten. Vanwege deze onduidelijkheden is het van belang dat iemand met mozaïek trisomie 8 die graag een kind wil, advies vraagt bij een klinisch geneticus (Habecker-Green 1998; Robinson 2002; Rauen 2003; Unique).

Volwassenen met mozaïek trisomie 8

Unique heeft een aparte folder geschreven over volwassenen met deze chromosoomafwijking. U kunt deze downloaden via de website van Unique www.rarechromo.org.

Onderzoek naar mozaïek trisomie 8 tijdens de zwangerschap

Het is lastig om mozaïek trisomie 8 tijdens de zwangerschap vast te stellen. Er is een verband beschreven tussen een verhoogde hoeveelheid alfa-foetoproteïne en een verhoogde kans op mozaïek trisomie 8 (Van Haelst 2001). Verder onderzoek zoals een vruchtwaterpunctie en onderzoek van het bloed van het ongeboren kind, zijn nodig om te kunnen vaststellen of er sprake is van mozaïek trisomie 8. Het blijft lastig dat de uitslag van deze testen niet 100% zekerheid kan geven. Daarom wordt in de zwangerschap ook actief echo onderzoek aangeboden. Als op de echo afwijkingen worden gezien, betekent het wellicht dat het kind wel een mozaïek trisomie 8 heeft.

Vlokkentest

Bij een vlokkentest worden vlokken van de placenta weggenomen en onderzocht. Komt uit de vlokkentest een mozaïek trisomie 8, dan is er meestal sprake van mozaïcisme van de placenta. In sommige cellen van de placenta zit een extra chromosoom 8, maar dat wil nog niet zeggen dat de baby in sommige van zijn of haar cellen ook een extra chromosoom 8 heeft. In een onderzoek werd bij 11 vrouwen een extra chromosoom 8 in de cellen van de placenta gevonden. Van deze 11 vrouwen had één baby mozaïek trisomie 8 (Hahnemann 1997).

niets of bijna niets van hebben gemerkt. Een is zelfs docent. Bij deze mensen werd de diagnose meestal toch vastgesteld omdat er een chromosoomonderzoek werd gedaan vanwege een belangrijk medisch probleem zoals vruchtbaarheidsproblemen (Reyes 1978; Camurri 1991).

Wat is het vooruitzicht?

Bij Unique zijn 29 volwassen leden bekend. Mensen met mozaïek trisomie 8 die lichamelijk gezond zijn, hebben waarschijnlijk een normale levensverwachting. Veel volwassenen leiden een onafhankelijk leven. Unique heeft een aparte folder over volwassenen met mozaïek trisomie 8. Deze kunt u downloaden via de website van Unique www.rarechromo.org.



Zwangerschap

Bij de meeste moeders van een baby met mozaïek trisomie 8 verliep de zwangerschap zonder problemen. Ze hadden een normale bevalling en merkten pas na de geboorte dat er met hun kind iets bijzonders was. Bij enkele baby's werden op een echo bijzonderheden gezien. Vier hadden vergrote nieren (hydronefrose). Bij één van hen bleek na een MRI-onderzoek tijdens de zwangerschap dat het deel van de hersenen dat de twee hersenhelften met elkaar verbindt niet was aangelegd. Dit noemen we corpus callosum agenesie. (Zie voor meer informatie het hoofdstuk Corpus callosum agenesie verderop). Bij een andere baby werd deze hersenafwijking bij 28 weken zwangerschap vastgesteld. Bij weer een ander ongeboren baby werd naar aanleiding van een waterhoofd (hydrocefalus) bij een zwangerschapsduur van 28 weken door middel van een vruchtwaterpunctie mozaïek trisomie 8 vastgesteld. Bij een



vrouw die zwanger was van een tweeling werd vanwege een verdikte nekplooi (gezien bij echo-onderzoek) een vlokkentest gedaan omdat zij verhoogde kans had op een kind met Down syndroom (drie chromosomen 21). Omdat alleen gekeken was naar Downsyndroom (en dus de chromosomen 21) werd de diagnose van

mozaïek trisomie 8 tijdens de zwangerschap niet gesteld (Unique). Een andere vrouw had een verhoogd AFP (alfa-foetoproteïne) wat kan duiden op een chromosoomafwijking bij het ongeboren kind. Deze moeder liet geen verder onderzoek doen. Twee andere moeders hadden bloedingen tijdens de zwangerschap en een van hen ook te veel vruchtwater (polyhydramnion). Haar bevalling werd ingeleid met 38,5 weken (Unique). Minstens 6 baby's met mozaïek trisomie 8 werden te vroeg, vóór de 37^{ste} zwangerschapsweek geboren (Unique). Zie Onderzoek naar mozaïek trisomie 8 tijdens de zwangerschap verderop voor meer informatie over het vaststellen van mozaïek trisomie 8 tijdens de zwangerschap.

Voeding en groei

Bij kinderen met mozaïek trisomie 8 komen soms problemen met de voeding voor. Kinderen met een chromosoomafwijking hebben deze vaker. Veel Unique kinderen kregen sondevoeding. Bij een deel van deze kinderen werd een PEG sonde (percutane sonde) aangelegd. Bij een PEG gaat voeding via een kunstmatige opening in de buikwand naar de maag. Dit was nodig, omdat ze ernstige problemen hielden met zuigen en slikken of ernstige gastro-oesofageale reflux hadden. Bij gastro-oesofageale reflux komt (zure) voeding vanuit de maag terug in de slokdarm. De slokdarm raakt door dit zuur beschadigd en dat is pijnlijk. Soms merk je dit omdat het kind zuur ruikt, veel spuugt of eten weigert. Op kinderleeftijd zijn er vaak nog steeds problemen met kauwen en slikken. Enkele oudere kinderen bleven moeite met kauwen houden. Als er een hoog of gespleten gehemelte was, waren er specifieke problemen met drinken (Unique).

Waarschijnlijk is de groei normaal bij mozaïek trisomie 8. Maar sommige kinderen groeien langer door dan anders (Unique).

Ziet iemand met mozaïek trisomie 8 er anders uit?



Een baby met mozaïek trisomie 8 ziet er meestal niet anders uit dan andere baby's. Eventuele gezichtskenmerken van deze aandoening zijn subtiel. Kenmerken die duidelijk kunnen wijzen op mozaïek trisomie 8 zoals diepe lijnen over de lengte van de voetzolen en soms de handpalmen worden niet altijd opgemerkt. Andere kenmerken worden soms opvallender met het opgroeien, zoals een lange, smalle borstkas en een smal bekken of minder beweeglijke gewrichten. Artsen beschrijven het gezicht van een kind met mozaïek trisomie 8 wel vaker als een typische gelaat met de volgende

boeken, maar ze verveelt zich snel. Ze heeft ADHD, daar krijgt ze medicijnen voor. Ook heeft ze obsessieve compulsieve stoornis (OCD; dan heeft iemand dwanggedachten en dwanghandelingen). Haar OCD bestaat uit het ordenen van allerlei dingen op haar eigen manier. Ze vindt het niet fijn als we haar willen helpen. Dan duwt ze ons weg. Routine is belangrijk voor haar. Haar lach en liefde zijn zo vertederend. Ze heeft een grote fantasie.” - 6 jaar

“ Hij is dol op televisie, zwemmen en alles wat met de ruimte te maken heeft. Zijn kleinste overwinningen worden door iedereen groots gevierd. Hij is een inspirerende jongen! Ook is hij verlegen en stil. Hij heeft moeite om met anderen om te gaan, soms wordt hij daar driftig van.” - 7 jaar

“ Hij is erg vriendelijk en vlot. Soms hij heeft oncontroleerbare woede-uitbarstingen. Maar die heeft hij wel steeds minder bij het ouder worden.” - 8 jaar

“ Hij is dol op jazz en bluegrass muziek. Sporten, vooral basketbal, is ook een grote hobby. Hij heeft moeite om boosheid en impulsen onder controle te houden. Als de controle wegvalt, slaat en bijt hij soms. Thuis zijn dat vaak de ouders. Op school gedraagt hij zich goed. Hij wordt nu begeleid door een gedragstherapeut. Daar gaan we 2 keer per maand naar toe. Hij is erg sociaal en gaat graag met andere mensen om.” - 9 jaar

“ Onze zoon is erg sociaal. Hij vindt spelen, televisie kijken en computerspellen doen erg leuk.” - 12 jaar

“ Hij is zo lief, spontaan en schattig. Als hij dingen moet doen die hij niet wil, zoals huiswerk of klusjes, kan hij erg lastig zijn. Hij is direct, daarom lijkt het alsof hij onbeleefd is. Hij denkt erg zwart-wit en begrijpt non-verbaal gedrag niet goed. Bij hem is ADD vastgesteld. Dat is ADHD, maar zonder hyperactiviteit.” - 12 jaar

“ Zijn sterke kanten zijn zijn ondeugende en lieve karakter, zijn gevoel voor humor en zijn aanstekelijke lach. Hij heeft een hoge pijndrempel. Bij buikpijn, frustratie, angst of moeheid verwondt hij zichzelf soms. Hij is dol op zwemmen en buiten zijn.” - 15 jaar

“ Soms zijn er momenten dat hij koppig is. Hij wil alles graag nauwkeurig doen. Meestal praat hij hard in het openbaar. We vragen hem dan om zachter te doen. Hij kletst makkelijk met andere mensen. Naast praten is hij dol op computerspellen, televisie, voetbal en huisdieren verzorgen.” - 17 jaar

Slaapproblemen

Veel kinderen hebben last van slaapproblemen. Ouders moeten er rekening mee houden dat hun kind moeite met slapen kan krijgen. Het is van belang om vanaf baby leeftijd een vaste slaaproutine in te stellen. Tien families van Unique vonden het erg moeilijk om met de slaapproblemen van hun kind om te gaan. De leeftijd waarop de moeite met slapen ophield, was erg verschillend.

“ Onze zoon speelt graag met zijn broer van 6 jaar. Hij is verlegen naar vreemde mensen. Soms heeft hij ernstige driftbuien wanneer hij zijn zin niet krijgt. ”- 1 jaar

“ Hij is een erg vrolijk en sociaal kind. ”- 18 maanden

“ Toen hij jonger was, was hij vaak boos als hij een moeilijk ding moest doen. Maar nu is hij erg rustig. Hij vindt het leuk om met anderen te spelen. Hij is erg lief en geeft knuffels en kussen. ”- 2,5 jaar

“ Hij is meestal lief. Maar als hij iets niet wil, dan gaat hij schreeuwen en over de grond rollen. Hij is verlegen tegen mensen die hij niet kent. ”- 4 jaar

“ Treinen, auto's, brandweerauto's en politieauto's vindt hij leuk. Hij speelt ook graag met andere kinderen. Zijn sociaal-emotionele vaardigheden komen overeen met een wat jonger kind. Hij gedraagt zich meestal goed. Wanneer hij een taak moet doen, dan moeten we hem daar vaak aan herinneren. Soms raakt hij gefrustreerd als iets hem niet lukt of wanneer we hem niet begrijpen. ” - 4,5 jaar

“ Hij is dol op muziek, dansen, dieren en kleine kinderen. Hij heeft een erg zacht karakter en is erg lief voor zijn familie en vrienden. Hij is heel sociaal en durft nieuwe dingen te doen. Als iets hem niet lukt, wordt hij gefrustreerd. We proberen dit gedrag te voorkomen door hem te leren ons om hulp te vragen. ” - 4,5 jaar

“ Hij kan niet goed met kinderen omgaan. Hij heeft meer met volwassenen. Toen hij 2 jaar was, is autisme spectrum stoornis bij hem vastgesteld. ” - 5,5 jaar

“ Onze dochter is gek op dieren en televisie. Wanneer ze bij meerdere spelende kinderen is, speelt ze het liefst alleen. Ze vraagt ze wel om met haar mee te doen, maar verder is er weinig interactie. Ze is dol op het doorbladeren van



Een 5-jaar oude jongen met mozaïek trisomie 8 en zijn zusje met een normaal chromosomenpatroon.

kenmerken: Er is spraken van een rond voorhoofd en opvallend gevormde oren. De ogen liggen diep en staan wijd uiteen. De neus is peervormig en de neuswortel breed. De lippen zijn vol en de onderlip steekt uit. De kaak is klein (Kosztolanyi 1976; Jordan 1998).

Zitten, bewegen en lopen

Doorgaans bereikt een kind met mozaïek trisomie 8 de mijlpalen in de ontwikkeling wat later dan gemiddeld. De stijve gewrichten (die vaak voorkomen) hebben uiteraard invloed op de ontwikkeling van de motoriek. De Unique informatie laat zien dat baby's gemiddeld rond de leeftijd van 8 maanden leren omrollen (op zijn vroegst op de leeftijd van 4 maanden en op zijn laatst rond de leeftijd van 2 jaar). Leren zitten lukt gemiddeld genomen ongeveer rond de leeftijd van 10 maanden (vanaf 5 maanden tot 3 jaar). Ze leren kruipen rond ongeveer 16 maanden (vanaf 9 maanden tot 7 jaar) en lopen lukte rond de leeftijd van 18 maanden (tussen de 1 en 7 jaar). Soms wordt er wankel of op de tenen gelopen, omdat de gewrichten stijf zijn (zie Gewrichten). Sommige kinderen worden omschreven als onhandig, omdat ze vaak vallen of dat ze een niet zo'n goede coördinatie hebben. Soms hebben de benen een verschillende lengte. Dit komt vaker voor bij kinderen met een mozaïek chromosoompatroon. Het volgende is bij Unique bekend over de beweeglijkheid: Een 5-jarige kon tikkertje spelen en ging bijna op voetbal. Een 8-jarig kind oefent met fietsen op een driewieler. Een ander kind houdt van een balletje trappen en zit op gym. Voetbal is de grote hobby van een 9-jarige, maar dit kind heeft niet zo'n goede coördinatie en het duurde lang voordat hij een bal kon vangen. Een andere 8-jarige is dol op gym en zwemmen en leerde op de leeftijd van 7 jaar met twee voeten van de grond te springen. Drie kinderen lopen niet en vier kinderen hadden beenspalken nodig. In de loop van de tijd verbetert de motoriek, maar sommigen blijven onhandig lopen. Vaak kunnen volwassenen zwemmen. Eén lid van Unique leerde op 28-jarige leeftijd fietsen (Schinzel 1974; Wisniewska 2002; Unique). De stijve gewrichten, die een kenmerk zijn van mozaïek trisomie 8, hebben een groot effect op hoe goed kinderen zich kunnen bewegen.

“ Onze zoon kruipt en trekt zich aan van alles op om te gaan staan. ” - 1 jaar

“ Hij is net begonnen met lopen. Binnen gaat dat prima, maar buiten wil hij dat we zijn hand vasthouden. We helpen hem om de trap op te gaan. Als hij dit alleen doet, duurt het erg lang Dansen met zijn zusje vindt hij leuk. De



begeleiding van de fysiotherapeut en van de osteopaat zijn erg belangrijk geweest bij het leren bewegen.” – 2,5 jaar

“Onze zoon loopt, maar niet ver omdat hij vaak valt. Als hij klimt, dan letten we goed op. Hij is dol op voetbal.” – 4 jaar

“Hij had een grote achterstand op motorisch gebied. Sommige van deze vaardigheden moet hij nog verder ontwikkelen. Hij kan rennen, springen, klimmen, een bal gooien en vangen en op een driewieler fietsen. Verder speelt hij met leeftijdsgenoten, maar is snel moe. Over het algemeen is hij wat minder sterk dan andere kinderen van zijn leeftijd.” – 4,5 jaar

“Onze zoon heeft geen problemen met zijn motoriek. Hij speelt, klimt en rent zoals ieder kind.” – 4,5 jaar

“Hij voelt dat zijn gewrichten pijn doen. Hij kan niet ver lopen en wordt snel moe. Daarom is hij niet heel dol op fysieke activiteiten.” – 5,5 jaar

“Ze loopt niet vaak, maar huppelt altijd! Klimmen, dansen en springen heeft ze altijd heerlijk gevonden. Maar ze is wel onhandig en valt veel.” – 6 jaar

“Hij beweegt niet zo soepel als leeftijdsgenoten. Hij gaat voetje voor voetje de trap op.” – 8 jaar

“Hij voetbalt, maar zijn coördinatie is niet zo goed.” – 8 jaar

“Op dit moment kan hij zelf lopen en rennen. Hij loopt onhandig als het terrein oneffen is.” – 9 jaar

“Onze zoon kan op een normale fiets rijden. Hij vindt sporten lastig.” – 12 jaar

“Hij loopt in een bekende omgeving, maar we houden hem wel goed in de gaten. In andere situaties gebruikt hij zijn rolstoel.” – 15 jaar

“Zijn coördinatie is nog steeds niet zo goed. Hij is onhandig. Maar dit is wel verbeterd in de loop van de jaren. Onze zoon kan fietsen. Hij heeft geen rolstoel meer nodig, maar hij is snel moe.” – 17 jaar

Fijne motorische vaardigheden en zelfstandigheid

De vingers staan bij kinderen met mozaïek trisomie 8 vaak in een vaste, gebogen stand. Dit beïnvloedt de fijne motorische vaardigheden, zoals aankleden en schrijven. Speciaal stevig bestek, bekertjes met handvaten en het voorsnijden van eten helpen soms. Voor kinderen die



vloeistof in het middenoor. We noemen dit ook wel een lijmoor. Een lijmoor geneest meestal als kinderen ouder worden. Dit komt omdat als ze opgroeien, er meer lucht in het middenoor komt.

Als het lijmoor niet over gaat, is het vaak nodig om buisjes in het trommelvlies te plaatsen of om gehoorapparaten te gebruiken totdat het lijmoor over is. Een redelijk aantal kinderen van Unique had geleidingsdoofheid (Hale 2009; Unique).

Zien

Er zijn dikwijls oogaandoeningen. Vaak heeft het kind **strabismus**. Dat betekent dat een kind scheel ziet. Dit kan worden behandeld met een bril of operatie. Soms is er cataract. Dat is vertroebeling van de ooglens. Voor cataract kan een operatie worden gedaan. Verder hebben sommige kinderen een coloboom. Dit is een sluitingsdefect in het deel van het oog waardoor het gezichtsveld wordt beperkt. Een aantal kinderen heeft daardoor het gezichtsvermogen verloren in één of in beide ogen. Bij Unique zijn geen kinderen bekend die voor een deel minder zien (Scott 1997; Anwar 1998; Unique).

Gedrag

Bij mozaïek trisomie 8 komt verschillend gedrag voor. Waarschijnlijk is er daarom geen sprake van één specifiek gedragspatroon. Sommige kinderen zijn heel sociaal en populair, maar anderen zijn verlegen en hebben weinig zelfvertrouwen. Net zoals bij mozaïek trisomie 8, kan iedereen die zich niet goed kan uiten, hiervan gefrustreerd raken. Bij een aantal kinderen onder de leeftijd van 10 jaar werden driftbuien gemeld, soms met hoofdbonken en zelfverwondend gedrag. In de tienerjaren neemt dit gedrag waarschijnlijk weer af. Rond een jaar of 15 zijn er enkele meldingen van agressief gedrag. Maar ook erg verlegen of kinderlijk gedrag komt soms voor. Soms is een tiener zowel verlegen als agressief.

Vijf families melden dat hun kind een autisme spectrum stoornis heeft. De diagnose autisme kan helpen bij het krijgen van onderwijs en gedragstherapie dat is afgestemd op de behoeftes van het kind. Drie families lieten Unique weten dat hun kind ADHD heeft (Unique).

“Hoewel we niet weten hoe onze zoon zich zal gedragen, blijft hij me verbazen en verrassen.”

“Wanneer hem iets nieuws lukt, is hij helemaal blij en zo trots op zichzelf!”

“Hij kan veel meer dan we dachten. Hij heeft veel humor en is erg hartelijk. Het plezier dat hij heeft als hij iets nieuws geleerd heeft, is onbetaalbaar.”

“Ik heb van hem geleerd om moedig en geduldig te zijn. Door hem ben ik een veel beter persoon geworden. We kunnen niet zonder hem. Hij heeft een geweldig gevoel voor humor en heeft zonder te klagen 18 operaties gehad.”

“Hij is een vrolijke en zachte baby.” – 10 maanden

■ Infecties

Kinderen met mozaïek trisomie 8 hebben waarschijnlijk vaker infecties. Dit vergroot het belang om kinderen te vaccineren tegen kinderziekten. Als u vragen heeft over de inenting, dan kunt u die bespreken met de kinderarts (Unique).

■ Leukemie

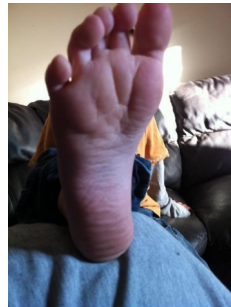
Soms is er bij mozaïek trisomie 8 iets meer kans op het ontwikkelen van leukemie (bloedkanker) of een andere vorm van kanker. Dit geldt vooral als uit onderzoek blijkt dat er in de cellen van het bloed of het beenmerg een extra chromosoom 8 zit. Dit betekent dat sommige volwassenen met mozaïek trisomie 8 onder controle staan van een oncoloog of hematoloog (Ando 2005; Unique).

Overige kenmerken

Hieronder staan de overige kenmerken.

■ Lijnen in de voetzolen en handpalmen

Diepe lijnen die in de voetzolen en/of handpalmen, samen met een verdikte huid, zijn één van de typische kenmerken die op mozaïek trisomie 8 kunnen wijzen. Bij 33 van 42 Unique leden kwamen deze voor. Bij 26 kinderen zaten ze zowel op de voeten als de handen. De lijnen op de handpalmen zijn meestal het duidelijkst op babyleeftijd te zien. Als de kinderen groeien, vervagen de lijnen soms.



■ Corpus callosum agenesie

Bij meer dan een kwart van de leden van Unique komt bij een corpus callosum agenesie voor. Bij een corpus callosum agenesie is de hersenbalk die de twee hersenhelften met elkaar verbindt geheel of gedeeltelijk afwezig. De gevolgen van een corpus callosum agenesie worden bepaald door te onderzoeken of er andere hersenafwijkingen zijn en hoe goed een kind het doet.

■ Knieschijven

Somt ontbreken een of beide knieschijven of zijn ze niet helemaal aangelegd. Dit hoeft niet behandeld te worden.

Horen

Bij Unique hadden 12 van 58 kinderen (tijdelijk) gehoorverlies. Een aantal kinderen had hiervoor buisjes nodig. Twee kinderen hadden gehoorapparaten en één een cochleair implantaat.

Bij gehoorverlies kan het om zenuwdoofheid of geleidingsdoofheid gaan. Bij [zenuwdoofheid](#) werkt het binnenoor of de gehoorzenuw niet goed.

Zenuwdoofheid is blijvend. Meestal wordt dit behandeld met hoorapparaten en soms met cochleaire implantaten (dit is een apparaatje dat geluiden omzet in prikkels die direct doorgegeven worden aan de gehoorszenuw).

Bij [geleidingsdoofheid](#) worden de geluiden niet goed van buiten via het middenoor naar het binnenoor geleid, bijvoorbeeld doordat er vocht in het middenoor zit. Geleidingsdoofheid is tijdelijke doofheid en dit krijgt iemand door

problemen hebben met schrijven kan het makkelijker zijn om een keyboard of touch screen computer te gebruiken. Het niveau van de fijne motoriek verschilt. Vijf kinderen van Unique hadden op 5-jarige leeftijd volledige hulp nodig bij wassen en aankleden. Vaak hadden kinderen moeite met coördinatie en evenwicht en waren ze onhandig. Bij 2 kinderen was sprake van dyspraxie. Dat betekent dat ze moeite hebben met het verwerken van informatie. Dit leidt tot moeilijkheden bij de motoriek en motorische vaardigheden. Behandeling van stijve gewrichten kan bestaan uit een operatie, fysiotherapie en spalken. Daarnaast geven ouders aan dat massage, aromatherapie en hydrotherapie zinvol waren.

De informatie van Unique laat zien dat kinderen rond een leeftijd van 3,5 jaar zindelijk zijn (tussen de 2 en 5 jaar) (Unique).

“Onze zoon kan dingen pakken en vasthouden. Maar hij heeft wat meer tijd nodig met zijn fijn motorische vaardigheden.” - 10 maanden

“Hij draagt nog steeds luiers.” - 4 jaar

“De ontwikkeling van de fijne motoriek van onze zoon duurt veel langer dan gemiddeld. Vanaf een leeftijd van 3 maanden, krijgt hij ergotherapie (ondersteuning en aanpassingen bij dagelijkse en schoolse vaardigheden). In zijn handen zit weinig kracht. Hij kan enkele letters schrijven, een gezicht tekenen en met een schaar knippen.” - 4,5 jaar

“Op 5-jarige leeftijd is hij net uit de luiers. Hij heeft hulp nodig bij het aankleden. We helpen hem de hele tijd. Ook herinneren we hem er aan wat hij aan het doen is, omdat hij snel afgeleid is. Soms wordt hij zenuwachtig van het doen van dagelijkse dingen.” - 5,5 jaar

“Ze heeft overbeweeglijke gewrichten. Daarom heeft ze moeite om een beker vast te houden en kan ze geen ritsen en knopen dichtmaken.” - 6 jaar

“Hij deed er langer over om te leren iets tussen duim en wijsvinger vast te houden (pincetgreep). Toen hij thuis speltherapie kreeg, hielp hem dat. Hij is overdag zindelijk, maar 's nachts en als hij ziek is niet.” - 7 jaar

“Toen hij klein was, kon hij geen beker of speelgoed vasthouden. Nu heeft hij nog moeite met knopen.” - 8 jaar

“Sommige bewegingen waarvoor fijne motoriek nodig is, vooral waarbij hij beide handen of benen moet gebruiken, kosten bij hem meer tijd om te ontwikkelen. Hij leert nu een leesbaar handschrift ontwikkelen.” - 9 jaar

“Onze zoon kan zichzelf verzorgen. We moeten hem er wel vaak aan herinneren dat hij moet douchen of zijn tanden moet poetsen. Zelf vergeet hij dat.” - 12 jaar

“We moeten ons kind met alles helpen bij de persoonlijke verzorging.” - 15 jaar

“Onze zoon heeft vorig jaar geleerd om veters te strikken. Voor het snijden van groente heeft hij een speciale plank. Dan kan hij beter en veiliger snijden.” - 17 jaar

Leren

Het is niet bekend hoeveel kinderen met mozaïek trisomie 8 leerproblemen hebben. Soms gaat het leren zoals bij ieder ander en soms ook niet. Duidelijk is dat er meer kinderen met dan zonder leerproblemen zijn beschreven in de medische literatuur. Soms zijn er problemen met het vinden van relevante informatie (visuele scanning) of herkennen van woorden (visuele synthese) (Theilgaard 1977; Hummel 1988). Van 42 Unique families leren 8 kinderen zoals ieder ander. Acht hebben milde, 14 matige en 5 ernstige moeite met leren. Over 7 kinderen is geen informatie bekend of ze waren nog te jong om iets over te kunnen zeggen. Na de basisschool nemen de leerproblemen waarschijnlijk toe (Unique).



Vier leden van Unique hebben juist een goed geheugen voor bepaalde onderwerpen (savantsyndroom). Twee van hen, beide met milde leerproblemen, hebben geen besef van tijd. Bij één is er een verschil tussen het kennisniveau en de levensvaardigheden (Unique).

Over de kinderen die geen leerproblemen zouden hebben, is het volgende bekend: een kind van 5 jaar met een spraak-taal achterstand heeft het maximaal haalbare gescoord op een test van het kinderdagverblijf. Een ander kind van 5 jaar leert lezen en schrijven en leest dezelfde boeken als zijn leeftijdgenoten. Een 8-jarige ervaart specifieke problemen met schrijven, snelheid maken en sommen oplossen. Een kind van 9 jaar zit op het gemiddelde niveau van elk ander kind op de reguliere basisschool. Een 31-jarige woont zelfstandig

Onder de kinderen met milde leerproblemen is een kind van 8 dat wat meer tijd nodig heeft voor het leren lezen en schrijven en moeite heeft met concentreren. Dit kind is beter in rekenen, computers en muziek. Een 9-jarige doet het even goed als zijn klasgenoten, maar taken duren langer. Weer een ander kind van 9 jaar zit op een gewone basisschool en zit voor bepaalde vakken in een speciale klas. Een 12-jarige gaat naar een basisschool met wat extra begeleiding. Ook is er een volwassene die universitaire leerboeken leest, maar vergeet zich te wassen.

Verder is het volgende bekend over mensen met ernstige leerproblemen: Er is een 11-jarige die losse woorden kan lezen en tot 12 kan tellen. Ook is er een

onderkant van het ruggenmerg zit vast en kan niet bewegen). Dit werd met een operatie succesvol verholpen (Unique).

Er is één lid van Unique en één 33-jarig persoon uit de medische literatuur bekend met cauda equina syndroom. Dit is een zeldzame, ernstige aandoening waarbij de zenuwen onderin de rug opzwellen (Hale 2010; Unique).

■ Geslachtsdelen

Sommige jongens met mozaïek trisomie 8 hebben niet-ingedaalde zaadballen. Dit is operatief succesvol behandeld. Bij één was een zaadbal kleiner dan anders. Soms is sprake van een hypospadie (dan zit de opening van de penis die normaal aan het einde zit aan de onderkant), hydrocele (vochtophoping in de balzak) of kleine penis (Unique).

■ Epilepsie

Ongeveer 1 op 6 personen heeft epilepsie, meestal is dat ook bij de personen die een aanlegstoornis van de hersenen hebben. Van de 11 leden van Unique die epilepsie hebben, worden op één na, allen behandeld met medicijnen. Vier van hen hadden ook een hersenafwijking. Drie leden hadden op jonge leeftijd epilepsie, maar hebben nu geen medicijnen meer nodig. Nog een ander had epilepsieaanvallen tussen het 1^{ste} en 7^{de} levensjaar, maar ze stopten op 13-jarige leeftijd. Verder had één kind 2 keer drop attacks tussen het 2^{de} en 3^{de} levensjaar. Men dacht dat het misschien om epilepsie ging. Bij een drop attack valt iemand ineens neer zonder dat hij of zij bewusteloos is (Datta 2010; Unique).

■ Tongriempje

Vaak wordt er bij kinderen met mozaïek trisomie 8 een verkort tongriempje gemeld. Dit blijkt uit gegevens van Unique en uit de medische literatuur. Soms geeft een verkort tongriempje problemen met borstvoeding of met de spraak. De meningen zijn verdeeld over of en wanneer dit behandeld moet worden (door het tongriempje door te snijden) (Theilgaard 1977; Rauwen 2003; Unique).

■ Gehemelte

Een hoog of gespleten gehemelte komt ongeveer voor bij de helft van de kinderen.

Soms wordt velofaryngeale insufficiëntie gemeld. Dit betekent dat de verbinding tussen de mondholte en de neus zich niet goed kan sluiten door een gespleten gehemelte. Er ontsnapt dan lucht via de neus. Kinderen met velofaryngeale insufficiëntie hebben regelmatig terugkerende middenoorontstekingen en verkoudheden en praten vaak door de neus ((nasaal praten). Logopedie kan soms helpen en wanneer dit onvoldoende uitkomst biedt, kan er een operatie worden gedaan (Vantrappen 2002; Agrawal 2011; Unique).



aangeboren hartafwijking (Wisniewska 2002). Zestien van 94 Unique leden hebben deze gemeld. Van deze personen werden er 4 geopereerd. Eén had een pulmonalisstenose. Dan is er een vernauwing van de longslagader (bloedvat dat bloed van het hart naar de longen brengt). Twee hadden gaatjes in het tussenschot van het hart. Nog een andere had open ductus Botalli. Een open ductus Botalli is een korte vaatverbinding tussen de longslagader en de grote lichaamsslagader (aorta) en deze hoort na de geboorte, binnen enkele dagen, spontaan dicht te groeien. Alle andere hartafwijkingen genazen van zelf, waaronder ventrikel septum defecten. Ventrikel septum defecten zijn gaatjes in het tussenschot tussen de kamers van het hart. Deze openingen sluiten vaak vanzelf zonder operatie (Unique).

■ Gewrichten

Vaak zijn er stijve of gedraaide gewrichten. De knieën, heupen, nek, polsen, enkels, ellebogen en schouders kunnen aangedaan zijn. Ouders melden dat jonge kinderen hun lichaam draaien om een stijve nek te voorkomen. Jongeren en jong volwassenen kunnen klagen over chronische pijn door artritis (ontstoken gewricht). De gewrichten kunnen niet helemaal goed aangelegd zijn. Soms zitten de botten aan elkaar vast gegroeid. Bij enkele mensen zijn gewrichten van heupen en knieën niet helemaal aangelegd, zodat ze niet goed werken. Dan zijn spalken, operaties of het vastzetten van het gewricht soms nodig. Vaak is sprake van een kromstand van de vingers en gekromde tenen (hamertenen). Bij sommige kinderen zijn de botten van de vingers of tenen aan elkaar vastgegroeid of zijn er andere botafwijkingen. Er is wisselend succes geboekt met spalken, gips en operaties om de gewrichten los of langer te maken. Unique leden melden dat massage, aromatherapie, injecties met ontstekingsremmers of Botox (botulinumetoxine type A) of transcutane elektrische zenuwstimulatie (TENS) hielp tegen gewrichtspijn (zenuwen en spieren worden gestimuleerd met een elektrisch stroompje) (Unique).



“Hij kan zijn armen niet boven zijn hoofd houden, omdat de gewrichten in zijn schouders te stijf zijn.”

■ Wervelkolom

Een zijwaartse verkromming (scoliose) of een combinatie van een bochel en een zijwaartse verkromming (kyfoscoliose) komt bij ongeveer een kwart van de Unique leden voor. De mate van de aandoening verschilt van mild (geen behandeling nodig) tot ernstig (korset of operatie nodig). Twee Unique leden hadden een gekluisterd ruggenmerg ('tethered cord', de

20-jarige die kan lezen op het niveau van een kind van 7 en diploma's heeft behaald voor levensvaardigheden.

“Onze zoon blinkt uit in computervaardigheden.”
- 4 jaar

“Zijn geheugen is uitstekend en hij is een sterke leerling. Hij leert zoals zijn leeftijdgenoten. Hij heeft moeite met concentreren.” - 4,5 jaar

“Hij leert nu lezen en hij leest dezelfde boeken als zijn leeftijdgenoten. Ook herinnert hij zich dingen goed. Door zijn vasthoudendheid krijgt hij alles voor elkaar wat hij wil.” - 4,5 jaar

“Hij onthoudt zaken die hem interesseren goed! Hij leerde lezen toen hij 6 was. Tekenen doet hij nu op het niveau van een 4-jarige. Hij leert door te zien hoe dingen werken en in elkaar zitten. Het is nodig dat hij in zijn eigen tempo leert.” - 7 jaar

“Hij heeft een aanzienlijke ontwikkelingsachterstand. Hij kan niet zo goed dingen onthouden en is beter in rekenen. Met 7 is hij begonnen met lezen. Nu leest hij eenvoudige boeken.” - 8 jaar

“Hij heeft milde moeite met leren. Dingen die hem interesseren onthoudt hij uitstekend! Rekenen, computers en muziek zijn vakken waar hij beter in is. Toen hij 6 of 7 was, leerde hij lezen. Op school krijgt hij les in vakken waarbij de inhoud gekoppeld wordt aan visuele en muzikale ervaringen en thema's.” - 9 jaar

“Hij wil graag heel veel weten. Als een onderwerp zijn interesse heeft, stelt hij er eindeloos veel vragen over.” - 10 jaar

“Hij begon met lezen en schrijven op 7-jarige leeftijd. Hij heeft een goed geheugen. Bij het leren heeft hij veel oefening nodig.” - 12 jaar

“Hij heeft redelijk veel moeite met leren en met het verwerken van dingen die hij hoort. Zijn sterke vakken zijn muziek en rekenen. Leren lezen lukte op 8-jarige leeftijd. Hij is dol op tekenen, maar heeft een hekel aan schrijven.” - 12 jaar

“Hij heeft school met heel veel hulp gehaald. Hij werkt het beste in een rustige omgeving. Nu volgt hij een speciale cursus. Hij heeft een goed geheugen, maar als je hem taken geeft, moet je hem aan sturen en helpen herinneren om ze af te maken. Hij vindt het moeilijk om zich langere tijd te concentreren als hij aan het werk is, maar hij zou uren achtereen computerspelletjes kunnen spelen! Hij leest stripboeken en tijdschriften. Hij kan niet goed schrijven en heeft moeite om de ruimte van het schrijven op papier in te schatten.” - 17 jaar



Spraak en communicatie

Uit de medische literatuur komt naar voren dat kinderen meestal later beginnen te praten. Maar dit is niet altijd zo. Er zijn enkele kinderen beschreven die goed praten (Kosztolyani 1976; Theilgaard 1977; Camurri 1991; Jordan 1998; Agrawal 2011). Voor de achterstand in de spraakontwikkeling zijn verschillende redenen. Een reden is dat het leervermogen van invloed kan zijn op het leren praten. Ook een hoog of gespleten gehemelte, dat soms voorkomt bij mozaïek trisomie 8, betekent dat sommige kinderen problemen hebben met het maken van klanken (zie gehemelte). De ouders van Unique melden dat de achterstand in de taalontwikkeling het meest duidelijk is. Het begrip van taal is vaak beter dat het zich kunnen uitdrukken in spraak. Meestal is er moeite met het uitspreken van bepaalde woorden. Ook spreken de meeste kinderen onduidelijk. Alleen familieleden kunnen hen verstaan. Bijna allemaal gebruiken ze gebaren bij het praten. Logopedie en ondersteuning bij de communicatie is erg belangrijk voor de ontwikkeling. Halverwege de tienerjaren wordt de spraak vaak beter en kunnen meer tieners communiceren door te spreken. De helft van de volwassenen heeft geen spraakproblemen meer.

“ Hij ging laatst op schoolreisje en hij vermaakte iedereen met grapjes. Hij verzor er steeds meer. Soms waren het flauwe grappen. Daar moest iedereen nog meer om lachen.”

“ Soms praat hij onduidelijk en dan wordt hij gefrustreerd. We helpen hem dan door te vragen hoe groot iets is, of wat voor kleur of waar het is. ”

“ We gebruiken gebarentaal met hem. Hij begrijpt meer dan het aantal gebaren dat hij kent. Hij kent het gebaar voor ‘meer’ en voor ‘klaar’. Hij maakt wat geluiden, maar zegt niet veel. ”- 18 maanden

“ Hij gebruikt gebaren, klanken en wat woorden. Hij begrijpt ons goed, hoewel hij niet kan spreken. Als hij aan het spelen is, laten we hem twee plaatjes van speelgoed zien. Dan moet hij kiezen welk speelgoed hij het leukst vindt. ”- 2,5 jaar

“ Onze zoon gebruikt gebaren en een paar woorden. Hij spreekt de laatste letters en soms de eerste letters van een woord niet uit. ”- 4 jaar

“ Hij ging praten toen hij 3 was. Voor die tijd gebruikte hij wat tekens en gebaren. Hij kan zinnen zeggen van 4 tot 5 woorden. Bijvoorbeeld wat we aan het doen zijn of dat hij ook van ons houdt. Zijn uitspraak moet nog verbeteren. ”- 4,5 jaar

“ Onze zoon spreekt de hele tijd. Hij heeft een grote woordenschat. Hij kan woorden nog niet helemaal goed uitspreken, omdat zijn mondspieren zwak zijn. ” 4,5 jaar

“ Hij kan praten, maar hij begrijpt weinig. Hij gebruikt zinnen met 2 tot 3 woorden. Maar hij spreekt weinig en lispelt. Hij heeft veel aan een systeem met plaatjes. Dit systeem is onmisbaar voor hem als hij onrustig is. ”- 5,5 jaar

“ Ze is doof en heeft een cochleair implantaat (elektrisch apparaat dat het werk doet van beschadigde delen van het binnenoor waarmee iemand weer (voor een deel) kan horen). Ze kent veel gebaren, praat een beetje en kan haar boodschap altijd overbrengen. Als ze met gebaren communiceert, gebruikt ze nu meerdere gebaren achter elkaar. ”- 6 jaar

“ Hij spreekt in hele zinnen, maar soms vergeet hij woorden. Duidelijk praten is moeilijk voor hem. Hij heeft een communicatiebord en gebruikt een laptop voor school. Op deze laptop staat software waarmee hij kan communiceren. ”- 7 jaar

“ Toen hij een peuter was, begon hij met gebaren maken. Nu praat hij in zinnen, maar niet erg duidelijk. Lettergrepen achter elkaar uitspreken, vindt hij het moeilijkst. Hij heeft veel logopedie gehad. ”- 8 jaar

“ Hij maakt met gebaren ingewikkelde zinnen. Hij spreekt woorden niet duidelijk uit. ”- 9 jaar

“ Onze zoon spreekt goed, soms wat langzaam. ”- 12 jaar

“ Toen hij 2 of 3 was, begon hij te praten. Voor die tijd communiceerde hij met gebaren, daar was hij erg goed in. Spreken kan hij in hele zinnen. Maar hij vindt het moeilijk om te zeggen wat hij denkt. Hij heeft meer tijd nodig om de informatie te verwerken en een reactie te geven. ”- 12 jaar

“ Op 15-jarige leeftijd praat onze zoon nog niet. ”- 15 jaar

“ Hij praat soms onduidelijk, maar hij herhaalt graag wat hij zei als iemand hem niet verstaat. De ‘l’ en de ‘sh’ klank vindt hij vooral moeilijk om uit te spreken. ”- 17 jaar

Medische problemen

Er zijn veel verschillende medische problemen die kunnen voorkomen. Wanneer de diagnose mozaïek trisomie 8 wordt gesteld, wordt het kind nauwkeurig onderzocht. Dit wordt gedaan om te kijken of er medische problemen zijn die behandeld moeten worden. Ouders moeten hier niet van schrikken. De bedoeling van de onderzoeken is om eventuele problemen tijdig op te sporen, zodat snel met de behandeling begonnen kan worden.

■ Nieren en urinewegen

Bij ongeveer de helft van de kinderen met mozaïek trisomie 8 komt een afwijking van de nieren of urinewegen voor. Dit blijkt uit de medische literatuur. Dit is ook het beeld dat bij Unique bekend is. Bij 26 van 42 leden was hier sprake van (62%). De meesten hadden een milde vorm. Zes moesten geopereerd worden. Bij één gebeurde dit al voor de geboorte. Meestal was er sprake van vesico-ureterale reflux, dan loopt er urine vanuit de blaas terug naar de nieren. Vaak bestond de behandeling uit een regelmatige controle en preventieve behandeling met antibiotica (Unique).

■ Hartafwijkingen

Ongeveer 1 op 4 baby's met mozaïek trisomie 8 wordt geboren met een