

*Het
velo-cardio-faciaal
syndroom
een aandoening met duizend
gezichten.*



Het velo-cardio-faciaal syndroom

Een aangeboren aandoening met vele gezichten

In het begin van de jaren '90 kwam men tot de bevinding dat enkele syndromen in feite allemaal dezelfde oorzaak hadden.

Voor de begeleiding van deze mensen met deze syndromen veranderde hiervoor veel.

In plaats van de verschillende kleine groepjes die elk met specifieke problemen leken te worstelen, kreeg men plots een relatief grote groep van mensen bijeen die aan het zelfde syndroom leden.

Sindsdien is de aandacht van dit syndroom aanzienlijk toegenomen, wat een gunstige invloed heeft gehad op het inzicht in hun problematiek en de hulp die men deze mensen kan aanbieden.

Wat is een syndroom?

Syndroom is de term die wordt gebruikt om een aandoening aan te duiden die gepaard gaat met een reeks typische kenmerken (lichamelijk, gedrag, ontwikkeling enz.) die allemaal door éénzelfde factor veroorzaakt worden.

Het velo-cardio-faciaal syndroom

Het velo-cardio-faciaal syndroom (vaak afgekort tot **VCFS**) heeft voor mensen die niet met medische termen vertrouwd zijn een ongewone naam.

Nochtans betekent het niets anders dan: **verhemelte-hart-aangezicht syndroom**.

Deze opsomming verwijst naar de drie plaatsen waar belangrijke lichamelijke kenmerken van dit syndroom opgemerkt worden.

Velum: Latijns voor verhemelte.

Bij vele kinderen met het vcfs is het verhemelte niet goed aangelegd.

Cardia: Grieks voor hart.

Een belangrijk deel van deze kinderen heeft (soms ernstige) aangeboren afwijkingen aan het hart en de bloedvaten rond het hart.

Facies: Latijns voor aangezicht.

Dit verwijst naar de gelaatstrekken die deze mensen gemeen hebben.

Enorme variatie

Een van de opvallende kenmerken is de enorme variatie, niet alleen wat betreft de frequentie waarmee de afwijkingen voorkomen, maar ook in de ernst ervan.

Dit was ook de reden waarom men lange tijd dacht met verschillende aandoeningen te maken te hebben.

Deze kregen uiteraard ook andere namen, zoals bv. deze van de Amerikaanse kinderarts *Angelo DiGeorge*.

Bij de mensen van het DiGeorge syndroom kwamen vooral kinderen met hartafwijkingen en immuunstoornissen voor, vermits de aandacht van DiGeorge daar vooral naar uitging.

De aandacht van R.J. Shprintzen daarentegen werd vooral getrokken door de verhemelteproblemen; nogal logisch, vermits Shprintzen een neus-keel-oorarts is.

De diagnose, Shprintzen-syndroom, werd bijgevolg vooral gesteld bij kinderen met ernstige verhemelteproblemen.

Variatie is normaal

De variatie die opgemerkt wordt, kan bizar lijken, maar ze is niet ongewoon voor genetische aandoeningen.

De aandoening ontstaat reeds zeer vroeg in de zwangerschap.

Men gaat er vanuit dat de erfelijke afwijking de ontwikkeling ontregeld van een bepaald groepje cellen in de embryo (namelijk van een groepje in de neurale lijst).

Men weet dat vanuit dit groepje verschillende structuren en organen van het lichaam ontstaan, zoals bv. bepaalde delen van het hart; de spieren en de bindweefsels van het gelaat; de bijschildklieren; enz...

Hoe de ontregeling juist in zijn werk gaat en waarom de variatie zo groot is, wordt voorlopig nog niet begrepen.

Duidelijk is alvast dat de ernst van de aandoening niet afhankelijk is van de grootte van de erfelijke fout aan de chromosomen.

Deze mensen hebben immers allemaal dezelfde erfelijke afwijkingen.

De ontwikkeling van de mens is echter zeer complex en andere genen en (nog onbekende) omgevingsfactoren spelen daarin ook een rol.

Het toeval heeft eveneens een invloed, vermits er zelfs ééneiige tweelingen zijn waarvan de ene de hartafwijking heeft en de andere niet.

Diagnose

Bij het VCFS kunnen zoveel verschillende kenmerken naar voren komen, dat dit twijfel kan zaaien wanneer men een kind voor zich heeft dat schijnbaar een aantal kenmerken vertoont.

Men twijfelt dan wel eens of en vanaf hoeveel kenmerken een onderzoek gerechtvaardigd is;

Twijfel is nochtans niet nodig.

Een onderzoek is immers gerechtvaardigd wanneer een kind twee of meer kenmerken vertoont die met het VCFS gepaard gaan.

Het maakt niet uit of het alleen om lichamelijke kenmerken gaat of om aspecten van ontwikkeling en gedrag.

Hoe vaak?

Het VCFS komt vaak voor, maar precieze cijfers zijn er niet.

Vermoedelijk is de aandoening aangewezen bij meer dan **1 op 4000** mensen.

Maar, de symptomen variëren sterk en bij een heleboel mensen zijn ze slechts zeer mild, zodat ze niet altijd opgemerkt of herkend worden.

Men mag dus gerust aannemen dat er mensen zijn die niet eens weten dat ze deze afwijking hebben.

Dit heeft uiteraard belangrijke gevolgen wanneer deze mensen kinderen willen.

Niet altijd even erg

Hieronder worden de belangrijkste kenmerken van deze aandoening overlopen. Wanneer men deze allemaal op een rij zet, schept dit echter een overrompend en bijna angstwekkend beeld.

Dit strookt niet met de werkelijkheid.

Soms neemt dit syndroom inderdaad een grote omvang aan, maar er zijn evenveel lichtere vormen.

Meer zelfs, er zijn mensen die zo weinig last van dit syndroom ondervinden dat ze nog niet eens weten dat ze de afwijking meedragen.

Dit laatste kan wel belangrijke gevolgen hebben als deze mensen zelf kinderen wensen.

Ontwikkeling en gedrag

De mentale, gedragsmatige, sociale en emotionele ontwikkeling van deze kinderen kan eveneens sterk wisselen.

Elk kind maakt immers zijn unieke ontwikkeling door.

Bepaalde bedrag en ontwikkelingsaspecten uit de beschrijving hieronder kunnen daardoor voor het ene kind zeer herkenbaar zijn, maar voor anderen helemaal niet.

Ondanks dat zijn er toch veel gelijkenissen te bespeuren.

Mentale ontwikkeling

De mens ontwikkelt zich in de loop van zijn leven op verschillende vlakken: verstandelijk, emotioneel, taalkundig, kunstzinnig, relationeel, sociaal, enz.

De ontwikkeling van een mens is dus niet alleen van het intellectuele niveau afhankelijk.

Sommige mensen zijn bv: zeer intelligent, maar sociaal en emotioneel eerder sukkelaars.

Intelligentie is dus niet het enige criterium waaruit men de ontwikkeling van de mens mag afleiden, maar het biedt wel een belangrijk aanknopingspunt.

Intelligentietests zijn bijgevolg wel nuttige instrumenten, maar de andere facetten van de menselijke persoonlijkheid moeten eveneens mee in rekening gebracht worden.

Wanneer men de mensen met het VCFS bekijkt, blijkt dat ze als groep op intelligentietesten **lager** scoren dan de rest van de bevolking.

Een deel van de groep valt nog binnen de zogenaamd normale grenzen van de intelligentie.

Bij hen spreekt men van een nagenoeg **normale** tot **verminderde intelligentie**.

De rest van de groep scoort zo laag dat men van een **mentale handicap** kan spreken.

Het grootste deel van deze groep situeert zich op het niveau van een lichte en matige mentale handicap.

Een ernstige mentale handicap is eerder uitzonderlijk.

Naarmate de mentale ontwikkeling achterblijft, hebben deze kinderen doorgaans ook meer andere specifieke problemen.

De verminderde intelligentie staat alvast **niet in verband** met de ernst van de lichamelijke afwijkingen, zoals bv: de hartafwijking of de omvang van de verhemelteproblemen.

Leer en denkproblemen

Veel van deze kinderen hebben leerproblemen.

Ze hebben een beperkter inzicht in problemen.

Ze hebben het moeilijker om iets te begrijpen en te doorgronden.

Ook het bedenken van oplossingen voor problemen gaat bij hen minder vlot.

Met abstracte begrippen en cijfers hebben ze het vaak eveneens moeilijk.

Hun visueel en ruimtelijk inzicht is zwakker en ook met het maken van plannen en organiseren van zaken hebben ze moeite.

Op school hebben ze het vaak lastig met rekenen (vraagstukken, metend rekenen, enz.).

Dikwijls leren ze wel vlot lezen, maar hebben ze het moeilijker om te begrijpen wat ze lezen.

Technisch is het lezen dus oké, maar het begrijpend lezen is minder goed.

Extra begeleiding op dit vlak is wenselijk en dit vaak reeds op jonge leeftijd.

Een aantal kinderen kampt met **denkstoornissen**.

Er wordt wel eens gemeld dat deze kinderen niet los kunnen komen van bepaalde gedachten.

Of dat ze steeds maar dezelfde vragen blijven stellen.

De kinderen met een lagere intelligentie hebben op dit vlak minder problemen dan diegene met een mentale handicap.

Aandachtsstoornissen

Veel van deze kinderen hebben ook **aandacht** en **concentratie- stoornissen** en daardoor meestal ook een **slechte werkhouding**.

Ze kunnen zich niet lang concentreren, waardoor ze gemakkelijk stoppen met hun bezigheden, rondkijken, afgeleid worden, enz.

Ze verliezen gemakkelijk de draad tijdens hun bezigheden zodat ze zaken vergeten of over het hoofd zien.

Dat een kind gemakkelijk afgeleid wordt en rond begint te kijken, is zichtbaar en wordt bijgevolg gemakkelijk opgemerkt.

Hetzelfde kan zich echter in het denkgedrag voordoen, iets wat moeilijker opgemerkt wordt.

Een kind kan dan wel bezig lijken, maar ondertussen toch wegdromen, in de war geraken met zijn bezigheden, beginnen knoeien en niet meer weten waarop of waaraf.

Het is **belangrijk** dat men rekening houdt met de beperkingen die het kind op dit vlak kent.

Het is van **wezenlijk belang** dat men zoekt naar **oplossingen** die het kind helpen om zijn aandacht bij zijn activiteiten te houden, bv: door storende elementen (lawaaï, beweging, enz.) zoveel mogelijk te beperken.

Er zijn op het vlak van de aandacht- en concentratiestoornissen, de zwakke werkhouding en de mogelijke begeleiding en oplossingen veel gelijkenissen met de groep van hyperactieve kinderen.

Gedrag en temperament

Teruggetrokken en verlegen, maar ook impulsief en ongeremd, emotioneel kwetsbaar, wisselende stemmingen, angstig, vlug afgeleid en overbeweeglijk zijn veelgehoorde beschrijvingen voor het gedrag van kinderen met dit syndroom.

Hun gedrag lijkt ook in grote mate afhankelijk te zijn van de persoon bij wie ze zich bevinden, dus van het **gezelschap** (persoonsafhankelijkheid).

Bij de ene therapeut bv: werken ze veel vlotter mee dan bij de andere.

Sommige kinderen willen alleen maar gaan slapen als hun moeder in de buurt is, of hun vader, zus of broer.

Indien er geen broers of zussen in het gezin zijn is er zelfs de mogelijkheid om de hond bij het kind op de kamer te laten slapen, maar dat moet ieder voor zich uitmaken natuurlijk, maar het helpt wel en dat is uiteindelijk toch het gene waar iedere ouder voor gaat.

Ieder kind heeft tenslotte zijn aantal uren slaap nodig. (en de ouders ook)

Opvallend is dat ze zich zeer afhankelijk kunnen opstellen ten opzichte van bepaalde personen en dat ze sterk beïnvloedbaar zijn.

Dit wordt door veel ouders echter ook in een positieve richting geïnterpreteerd, namelijk wanneer ze zeggen dat deze kinderen vaak **lief** en **erg aanhankelijk** zijn.

Tegelijk melden veel ouders sociale problemen, zoals moeilijkheden om met leeftijdsgenoten in contact te treden en om sociale contacten te onderhouden.

Dikwijls zijn deze kinderen sociaal-emotioneel erg gevoelig en kwetsbaar.

Het is belangrijk dat men vanaf een jonge leeftijd aandacht besteedt aan deze aspecten.

Vanaf de pubertijd neemt de kans op **psychiatrische problemen** toe.

Het is aangewezen dat ouders en hulpverleners alert zijn voor gedragsveranderingen.

Deze kunnen immers op het verschijnen van psychiatrische problemen wijzen, bv: op psychosen of depressies, en dan is deskundige hulp noodzakelijk.

Het is belangrijk deze problemen tijdig te herkennen en te behandelen, bv: met ondersteunende begeleiding en aangepaste geneesmiddelen.

Goed geheugen voor taal

Een sterke kant van de meeste van deze kinderen is dat ze over een goed ontwikkelt geheugen beschikken, vooral voor taal en ook enigszins voor klanken en muziek.

Verhalen en versjes onthouden ze vaak zeer goed.

Herinneringen koppelen zij vaker vast aan iets dat hen verteld werd dan aan afbeeldingen.

Zo heeft het woord appel, wanneer het uitgelegd wordt, voor hen vaak meer betekenis en inhoud dan een afbeelding van een appel.

Als men hen bijvoorbeeld vraagt een boek te nemen dan weten ze vaak gemakkelijker over welk boek het gaat wanneer men naar een gebeurtenis verwijst die zich in of rond het boek heeft afgespeeld, dan door te zeggen hoe de kافت er uitziet.

Ze zijn dus dikwijls meer ingesteld op woorden dan op beelden.

Deze grotere gevoeligheid voor woord en taal kan men tijdens hun ontwikkeling aanwenden om hun zwakke kanten wat te compenseren.

Het belang van vroegtijdige begeleiding

Het is voor een gunstige ontwikkeling van uitermate groot belang dat problemen tijdig aangepakt worden.

De verschillende problemen waar deze kinderen mee worstelen, kunnen elkaar namelijk versterken, vooral indien ze niet tijdig herkend en aangepakt worden.

Stel dat een kind zich moeilijk kan uitdrukken omwille van taal en spraakproblemen.

Het kan daardoor in een zeker sociaal isolatementsituatie terechtkomen zodat het contact met andere mensen afneemt.

Dit kan de verdere ontwikkeling van de taalvaardigheid beknotten, wat op zijn beurt weer nadelig is voor de sociale contacten, enz.

Mits een vroegtijdige herkenning en begeleiding kunnen gedeeltelijke tekorten opgevangen worden zodat deze kinderen zich harmonieuzer kunnen ontwikkelen.

Wanneer een kind over een brede waaier van mogelijkheden beschikt, heeft het meer kansen om tekorten te compenseren door aspecten waarin het sterk is.

Tegelijk moet er ook vermeld worden dat de kennis van dit syndroom en de typische problemen van deze mensen nog volop in evolutie is.

Er komen nog voortdurend nieuwe inzichten bij.

Onderwijs

Een behoorlijk aantal van deze kinderen heeft het te zwaar in het gewone onderwijs en komt beter aan zijn trekken in het **buitengewoon onderwijs**.

Daar werkt men immers met kleinere groepen zodat men meer aandacht kan geven aan elk kind afzonderlijk.

Men vertrekt er van het niveau van het kind en volgt het leertempo dat het aankan.

Er is ook voorzien in intensieve begeleiding, zoals logopedie en kinesitherapie, die vaak individueel gegeven wordt.

Kinderen die het **gewone onderwijs** kunnen volgen, kunnen een beroep doen op extra leerhulp of begeleiding (bv: door een taakleerkracht of via een samenwerking met een revalidatiecentrum).

Tips voor de opvoeding

Sociaal-emotionele ontwikkeling

Ondersteun het zelfvertrouwen en zo ook het zelfbeeld van het kind.
Geef een positieve waardering telkens het kind iets goed doet.
Train de sociale vaardigheden en weerbaarheid van het kind, bv: via rollenspelletjes thuis: “Jij bent nu een politieagent en zegt wat ik moet doen...”
Stimuleer contacten met leeftijdgenoten, bv: via een jeugdvereniging.

Aandacht en beweeglijkheid

Wees **consequent**: neen is **neen** en ja is **ja**.
Koester geen onmogelijke verwachtingen.
Blijf realistisch.
Laat onduidelijke situaties niet voortwoekeren; grijp tijdig in.
Hou simpel wat simpel kan.
Verwijder of beperk storende factoren, bv: veel omgevingslawaai van televisie, radio, rumoer, enz.
Overloop en plan de dag met het kind en houd u aan het plan.
Dit geeft duidelijkheid en structuur aan de leefwereld van het kind.
Wees duidelijk en concreet.
Wanneer je tegen het kind zegt dat het bv: zijn kamer moet opruimen, dan weet het meestal niet wat het moet doen.
U gaat dan best mee, vertelt heel concreet wat het moet doen, terwijl u het zelf voordoet en het kind de taak laat afwerken.
Zeg bv: dat de boeken opgeruimd moeten worden, doe zelf voor hoe u een stapel maakt of de boeken opruimt en laat het kind de laatste boeken zelf wegplaatsen.
Het kind krijgt dan een duidelijk voorbeeld waar het zich in de toekomst naar kan richten.

Eigen ongerustheid

Geniet van uw kind, elke dag.
Elk kind is anders en niemand weet wat morgen brengen zal.
Neem elke dag de tijd om naar uw kind te kijken en te luisteren.
Wees alert voor veranderingen in stemming en gedrag.
Contacteer mensen met ervaring.
Laat u door hen adviseren over wat u best kunt richten.

Hoe erfelijk is deze genetische fout?

De erfelijke fout die het VCFS veroorzaakt, is het gevolg van een gril van de natuur.

Ze ontstaat immers in een onstabiel deel van het chromosoom 22 dat gemakkelijk verloren gaat.

De leefgewoonten van de ouders hebben geen invloed op het ontstaan van deze fout.

Hen valt bijgevolg niets te verwijten.

Elk mens heeft in elke cel van zijn lichaam 46 chromosomen die gerangschikt zijn in 23 paren, want van elke chromosoom zijn er 2 exemplaren. Van elk van die chromosomenparen is één exemplaar afkomstig van de moeder, het andere is van de vader.

Een chromosoom is in feite één lang opgekruld lint van genen.

Een gen is het kleinste stukje zinvol erfelijk materiaal.

Een gen zorgt voor de aanmaak van eiwitten die allerhande processen en mechanismen in de werking en de ontwikkeling van het menselijk lichaam regelen.

Bij kinderen met het velo-cardio-faciaal syndroom ontbreekt er een stukje op één van de chromosomen van het paar nummer 22.

Dit tekort wordt een **deletie** genoemd.

Het woord deletie vindt men ook gedeeltelijk terug in een nog veel gebruikte, technisch-wetenschappelijke naam voor deze aandoening, namelijk **del22q11**. Del staat voor deletie, dus voor het feit dat een stuk erfelijk materiaal uit een chromosoom verdwenen is.

22 verwijst naar chromosoom 22.

q verwijst naar de lange arm van het chromosoom.

Elk chromosoom heeft immers een lange en een korte arm.

De korte wordt aangeduid met een p van het Franse *petit* (= klein).

11 verwijst naar het verdwenen stukje chromosoom.

De deletie leidt er in dit geval toe dat het hart, de hals, het gelaat, het verhemelte, enz., maar soms ook de hersenen niet optimaal ontwikkelen.

Deze foutieve ontwikkeling ontstaat zeer vroeg in de zwangerschap en kan nadien niet meer genezen worden.
Men kan alleen proberen een aantal afwijkingen zo goed mogelijk op te vangen of te herstellen.
Het ontbrekende stukje chromosoom is te klein om het met een gewone microscoop op te kunnen sporen.
Men heeft daarom speciale technieken ontwikkeld.

Gril van de natuur

Moeders van een kind met het VCFS moeten zich **niet** schuldig voelen dat ze tijdens de zwangerschap iets fout gedaan zouden hebben.

Dit is zeker niet het geval.

De fout ontstaat immers reeds bij de aanmaak van nieuwe zaadcellen bij de vader of eicellen bij de moeder van wie de chromosomen verder volkomen normaal zijn.

Verder onderzoek heeft ook uitgewezen dat het chromosoom 22 op de plaats van de deletie een zwakke plek vertoont die gemakkelijk verloren gaat.

Men kan dus gerust zeggen dat deze fout veroorzaakt wordt door een gril van de natuur.

Vermits de fout aan het chromosoom 22 toevallig tot stand lijkt te komen en de chromosomen van de ouders **verder normaal** zijn, is het risico zeer klein dat een volgende kind de aandoening ook zal vertonen.

Ook voor gezonde broers en zussen is er geen vergroot erfelijk risico.

Wél aan de kinderen

Iemand met een afwijkend chromosoom 22 kan deze afwijking wél aan zijn kinderen doorgeven.

Die kans bedraagt 1 op 2.

De drager heeft immers één afwijkend chromosoom 22 en één normaal.

Wanneer het chromosoom met de fout doorgegeven wordt, erft het kind de afwijking.

In het andere geval niet.

Hierbij wordt er wel van uitgegaan dat de partner 2 normale chromosomen 22 heeft.

De kans dat 2 mensen met het velo-cardio-ficiaal syndroom een relatie met elkaar beginnen, is uitermate klein.

Er bestaan verschillende technieken om tijdens de zwangerschap, zo gewenst, te **controleren** of een afwijking chromosoom 22 doorgegeven werd.

Dit kan bv:

- 1. door middel van een echografie: 20 weken**
 - Ernstige hart defecten
 - Andere majeure structurele afwijkingen
 - Risico's: geen

- 2. door middel van een vruchtwaterpunctie: 14/15 weken**
 - karyotype & FISH 22q11
 - risico's: 1/200

- 3. door middel van een vlokkentest: 10-11 weken**
 - karyotype & FISH 22q11
 - risico's: 1/100

- 4. pre-implantatie genetische diagnose (na IVF)**
 - selectieve implantatie niet aangedane embryo's
 - risico op succes: 1/5 pogingen.

Lichamelijke afwijkingen

Verhemelteproblemen

Het verhemelte is een afsluiting tussen de neus en de mond-en-keelholte.

Vooraan is het hard.

Achteraan zit een zacht, beweeglijk deel dat de neusholte afsluit tijdens het slikken, maar dat open blijft tijdens het ademen.

De afwijkingen kunnen sterk wisselen.

Meestal is er geen zichtbare spleet aanwezig, maar werkt het verhemelte niet optimaal.

In het ergste geval is er een duidelijk gespleten verhemelte.

Hoe dan ook, de gevolgen zijn dezelfde.

Voedingsproblemen, oorontstekingen en spraakstoornissen.

Wanneer er moeilijkheden verwacht worden bij het eten en spreken, wordt het verhemelte met een operatie gesloten.

De meeste kinderen krijgen ook logopedische hulp om zo goed mogelijk te leren spreken en eten.

Wanneer de spraakproblemen te erg zijn, kan het verhemelte ook verlengt worden om de opening met de neusholte te verkleinen.

Hart en vaatafwijkingen

Ongeveer de helft van deze kinderen heeft een aangeboren hartafwijking.

Vaak zijn de slagaders die het bloed van het hart wegvoeren, niet helemaal correct aangelegd.

Normaal stroomt zuurstofarm bloed naar de longen om er zuurstof op te nemen. Vervolgens wordt het zuurstofrijke bloed via het hart en de aorta naar de rest van het lichaam gepompt.

Bij het VCFS staan de aorta en de longslagader vaak met elkaar in verbinding.

Hierdoor wordt het zuurstofarme bloed met het zuurstofrijke bloed gemengd.

Het gevolg is dat er **te weinig zuurstof** opgenomen wordt zodat deze kinderen meestal snel vermoeid geraken bij inspanningen.

Het zuurstoftekort is meestal ook te zien aan de bleke huid en de blauwe lippen.

De afwijkingen zijn doorgaans niet gevaarlijk, maar de ernst wisselt sterk van kind tot kind.

Ze kunnen nagenoeg allemaal opgelost worden via één, twee of meerdere operaties.

Nadien moet het kind nog een tijd opgevolgd worden door een hartspecialist.

Typische trekken

Elke mens verschilt, maar net zoals bij familieleden kan men bij mensen met het VCFS vaak gelijke trekken onderscheiden.

Daartoe horen ondermeer een wat kleinere kin en mond; nauwe oogspalten; een prominente neusbrug en een brede; vierkantige neuswortel; lange, fijne vingers; laag ingeplante oren die er wat anders uitzien dan gewoonlijk en een fijne, kleine gestalte.

Deze kenmerken vallen niet op, zeker niet voor mensen die deze aandoening niet kennen.

Het gaat om subtiele verschillen die meestal alleen herkend worden door mensen die weten waarop ze moeten letten.

De meeste mensen vinden deze typische trekken zeker niet abnormaal.

Motorische ontwikkeling

Ruim driekwart van deze kinderen heeft als baby en peuter duidelijk last van **zwakke spieren**.

Ze voelen zeer zwak aan en hebben moeite bij het uitvoeren van allerhande bewegingen.

Dit heeft invloed op hun ontwikkeling.

De eerste **mijlpalen** in hun motorische ontwikkeling, zoals iets vasthouden, zich oprichten, evenwicht leren houden, enz., komen allemaal wat later.

Het verloopt ook allemaal wat moeizamer.

Vooraf voor het alleen rechtop zitten en het leren lopen valt de achterstand duidelijk op.

Ze zijn gemiddeld zo'n 4 maanden later dan gewone kinderen die ongeveer op 14 maanden alleen kunnen lopen.

Op kleuterleeftijd sukkelen ze vaak met knippen, plakken en kleuren en met voorbereidende schrijf oefeningen.

Eens de kleuterleeftijd voorbij, groeien ze langzaam uit dit probleem uit.

De spierspanning en kracht nemen toe.

De kinderen worden steviger en de beweeglijkheid beter.

Toch blijven er veel kinderen moeite hebben met allerhande bewegingen.

Eens ze wat ouder zijn, lijken ze onhandig, wat stuntelig en hebben ze een trager werkritme.

Hun evenwicht is vaak enigszins zwak, net zoals hun schrijfstijl

Meestal nemen deze problemen **spontaan af** met het ouder worden.

Bij een aantal kinderen kan extra oefening of revalidatie nochtans nuttig zijn.

Bij een minderheid blijft de motorische onhandigheid bestaan.

Het is belangrijk dat men hiermee rekening houdt tijdens de opleiding en de beroepskeuze.

Men doet er niet slecht aan om deze kinderen reeds van op een jonge leeftijd op een prettige manier tot beweging en sportieve activiteiten aan te zetten. Dit kan hun motorische ontwikkeling alleen maar ten goede komen. Op latere leeftijd doen deze jongeren er goed aan enkele sporten te kiezen waarin ze zich goed voelen en ze op hun niveau kunnen trainen. Een aansluiting bij een sportieve vereniging die niet op competitie gericht is, kan ook een gunstige invloed hebben. Bij een aantal kinderen is het aangewezen om op jonge leeftijd met psychomotorische therapie te starten.

Bijkomende kenmerken

Er zijn nog andere lichamelijke kenmerken, zoals een tragere groei, nierproblemen (bv: de afwezigheid van één nier), minder calcium in het bloed en een zwakkere afweer tegen infecties.

Deze problemen kunnen goed opgevangen worden en hebben meestal nauwelijks invloed op de gezondheid.



Beste...

Ons dochtertje Sarah is een hartpatiëntje en heeft ook
het velo-cardio-faciaal syndroom.

Net als vele andere ouders van deze kinderen hebben wij
met zeer veel vragen gezeten. (en nu nog steeds)

Het is mijn bedoeling dat ik via dit boekje andere ouders kan helpen die ook een
kindje hebben met dit syndroom, zodat hun vragenlijst een klein beetje korter
gemaakt kan worden.

Ik heb dit boekje samengesteld door middel van verschillende brochures
die ik ontvangen heb van mensen die werken in het UZ in Leuven, en die iedere
dag bezig zijn met onderzoeken voor VCFS.

Waarvoor onze dank.

Ramaekers-Vanhees
Hasseltsestraat 73
3740 Bilzen
Tel: 089 / 24 74 78
E-mail: patrick.ramaekers2@pandora.be

Interessante informatie

V.Z.W. VECARFA

Dit is een vereniging die opgericht is door ouders van kinderen met een chromosomale afwijking, namelijk een deletie in de lange arm van chromosoom 22.

Dit gaat gepaard met het

DiGeorge-syndroom of het Velo-cardio-faciaal (Shprintzen) syndroom.

Voor meer inlichtingen:

Contactpersonen:

| | | |
|-----------------------|---------------------------|---------------|
| VECARFA v.z.w. | Paul & Helene Van Winghem | 03/ 485 60 33 |
| Berkenlaan 85 | Twan & Stansy Vandeweyer | 011/ 44 71 57 |
| 2520 Ranst | Daniel & Frieda Lismont | 016/ 20 48 44 |
| Tel: 03 / 485 60 33 | Erik & Silvy Borghys | 03/ 779 88 53 |

Zij vormen een V.Z.W. en zijn volledig afhankelijk van giften voor de werkingskosten, zoals drukwerk, fotokopie's en postzegels.

Elke bijdrage, klein of groot, is van harte welkom.

Graag via rekeningnummer 035-2354600-63

Interessante boeken:

i.v.m. stimuleren van zelfredzaamheid:

- theo Compernelle & Marijke Bisschops (1994) "je kind kan het zelf"

i.v.m. begeleiden van aandachtsproblemen, werkhoudingsproblemen, visueel-ruimtelijke problemen:

- *Kaat Timmerman (1995):*
Kinderen met werkhouding + en aandachtsproblemen
- *Kaat Timmerman & Dominique Vanderschoot (1998):*
Kinderen met ruimtelijk-visuele problemen

