



Informatiefolder SATB2 syndroom



Voorwoord

Voor je ligt de 1e versie van de informatiefolder voor (nieuwe) ouders. Deze is samengesteld door ouders van kinderen met het SATB2 syndroom met medewerking van het bestuur van de stichting SATB2-Syndroom Nederland-België.

Met deze informatiefolder willen we op een effectieve en toegankelijke wijze informatie verstrekken over het SATB2-syndroom. Het heeft als doel om ouder(s), begeleiders, verwanten en wettelijk vertegenwoordigers van gediagnosticeerde de beoogde informatie te verstrekken en vooral op weg te helpen in een geheel nieuwe wereld, waarin - na de diagnose - heel veel vragen/onzekerheden zullen zijn. Naast de algemene en medische informatie over het SATB2 syndroom, bieden wij ook de helpende hand inzake hulpmiddelen, stappen die gezet moeten worden, suggesties delen en bieden we ook ondersteuning in de wirwar aan regels.

Het informatieboekje zal een product zijn dat continu bijgewerkt zal worden door de vele ontwikkelingen, nieuwe onderzoeken en verschillende ervaringsdeskundigen die tot nieuwe inzichten, producten, onderzoeken en informatie zullen leiden. Kijk voor de meest recente versie altijd op satb2.nl of satb2.be.

Naast de informatie wil je ervaringen uitwisselen en heel graag in contact komen met lotgenoten. De Stichting SATB2 Syndroom Nederland-België is er om het leven van personen met het SATB2 syndroom en hun families (en verwanten) te verbeteren door hierin emotionele en educatieve ondersteuning te bieden. Daarnaast dragen wij de lotgenoten een warm hart toe en proberen daar waar het kan te helpen en vooral te verbinden. Dit doen we onder meer met de informatiefolder, maar ook op een besloten forum op de website, een Whatsappgroep en door het organiseren van ontmoetingsdagen.

Als voorzitter van de stichting vind ik vooral deze ontmoetingsdagen een must, niet alleen om in gesprek te gaan, maar vooral ook om te genieten van onze "SAS kinderen", hoe ze elkaar vinden en communiceren met elkaar. We zeggen vaak gekscherend dat het allemaal broertjes en zusjes zijn van elkaar met doeltreffende gelijkenissen en overeenkomsten.

Met deze informatiefolder hopen we op allerlei vlakken de hulp en ondersteuning te bieden die je zoekt in de eerste weken na de diagnose.

Maurice Simonis,
voorzitter Stichting SATB2-Syndroom Nederland-België

Inhoudsopgave

Voorwoord	1
Inhoudsopgave	2
Wat is het SATB2 syndroom?	4
Oorzaak	4
Erfelijkheid.....	4
Hoe verloopt de ontwikkeling bij het SATB2 syndroom?	4
Spraktaalproblemen	5
Gedragsproblemen.....	6
Wat te verwachten in de toekomst / levensloop	7
Baby / peuter / kleuter.....	7
Vijf tot twaalf jaar.....	7
Jongvolwassene.....	8
Volwassen en ouder wordend	8
Hoe ga je om met de diagnose?.....	9
Broertjes en zussen (brusjes)	9
Grootouders/familie	10
Gezondheid en medische problemen	11
Gehemeltespleet.....	11
Gebitsproblemen	11
Kwijlen	11
Lage botdichtheid.....	11
Epilepsie	11
Slaapproblemen	12
Reflux.....	12
Obstipatie	12
Problemen met het gezichtsvermogen.....	13
Gehoorproblemen.....	13
Financiën en hulpmiddelen	14
SATB2 Gene Foundation	16
SATB2 klinische register	16
SATB2 Europe	16
Cure SATB2	16
Care SATB2	16
Steun onze stichting en doe een donatie.....	16

Contact?	17
Overzicht links naar websites.....	18

Wat is het SATB2 syndroom?

Het SATB2 syndroom wordt ook wel SATB2 geassocieerd syndroom (SAS) genoemd, of vroeger Glass syndroom. Door een foutje in het erfelijk materiaal gaat de aanleg van de hersenen niet helemaal goed, en soms ook van het gehemelte. Kinderen met het SATB2 syndroom hebben daardoor een verstandelijke beperking en geen of zeer beperkte spraak. Ook kunnen ze een aantal gezondheidsproblemen hebben. Maar het zijn vaak ook hele vrolijke kinderen met een stralende lach.

Hoe het syndroom zich uit, kan erg verschillen van kind tot kind. Ook al heeft je kind het SATB2 syndroom, hij/ zij is nog steeds een individu. Het is afwachten hoe jouw kind zich zal ontwikkelen. Het is goed hierin een open mind te hebben, zonder vaststaande verwachtingen.

Oorzaak

Het SATB2 syndroom ontstaat doordat er iets mis is met het SATB2 gen. Dit gen ligt op plek 2q33.1: op chromosoom 2, de lange arm, plek 33.1. Er kunnen verschillende dingen mis zijn: het hele gen ontbreekt (deletie) of er zit een foutje (mutatie) in het gen. Soms is sprake van een verdubbeling van het gen (duplicatie), wat een vergelijkbaar beeld geeft.

Het SATB2 gen maakt het SATB2 eiwit. Dit eiwit speelt onder andere een rol in de aanleg van de hersenen en het gehemelte. Ook speelt het een rol in de aanmaak en afbraak van botweefsel. Als er te weinig SATB2 eiwit is, kunnen er problemen ontstaan op deze gebieden.

NB: mensen hebben twee chromosomen 2, dus er is er ook altijd nog een gezond SATB2 gen dat wel SATB2 eiwit maakt. Maar de hoeveelheid SATB2 eiwit is cruciaal, zodat er toch problemen ontstaan als een van beide genen het niet doet. Als beide genen het niet doen, kan een ongeboren kindje zich niet ontwikkelen, wat leidt tot een miskraam.

Erfelijkheid

In verreweg de meeste gevallen (98%) is de fout in het erfelijk materiaal nieuw ontstaan. De fout is dan ontstaan rond de bevruchting; ouders hebben de fout niet. Er is dan geen verhoogde kans op herhaling bij een volgende zwangerschap.

In ongeveer 2% van de gevallen is de fout aanwezig bij de vader of de moeder. De fout zit dan niet in al hun lichaamcellen; dan zouden ze zelf ook het SATB2 syndroom hebben. Het foutje zit dan alleen in de eicellen (moeder) of de zaadcellen (vader). Dit heet een mozaïcisme (van mozaïek), en omdat het om de geslachtscellen gaat een kiembaanmozaïcisme. In dit geval is er een verhoogde kans op herhaling bij een volgende zwangerschap.

Omdat vaak niet bekend is of er sprake is van een kiembaanmozaïcisme, wordt in het algemeen de herhalingskans bij SATB2 syndroom aangegeven als 1-2%. Een klinisch geneticus (erfelijkheidsdokter) kan hierover meer informatie geven.

Hoe verloopt de ontwikkeling bij het SATB2 syndroom?

Kinderen met het SATB2 syndroom ontwikkelen zich meestal langzamer dan normaal. Ze bereiken de motorische mijlpalen (gaan zitten/ staan/ lopen) meestal later, waarbij de gemiddelde leeftijd van loslopen 22 maanden is. Ook de cognitieve ontwikkeling (intelligentie) en spraaktaalontwikkeling gaan langzamer. Hierin bestaan grote verschillen tussen SATB2 kinderen; elk kind doet het op zijn eigen tempo.

Het is belangrijk dat kinderen tijdig extra ondersteuning krijgen in hun ontwikkeling, zoals fysiotherapie, logopedie en ergotherapie. Dit kan bijvoorbeeld via de jeugdarts (consultatiebureau), kinderarts of huisarts.

Als kinderen ouder worden, hebben ze allemaal een verstandelijke beperking. Dit kan variëren van een lichte verstandelijke beperking (IQ 50 – 75) tot zeer ernstig (IQ <20). Soms is sprake van ernstige meervoudige beperkingen (EMB of ZEVMB), waarbij er ook ernstige motorische problemen zijn (spasticiteit) en kinderen volledig verzorgingsafhankelijk zijn. Dit is het geval bij een klein aantal kinderen, en dit is vaak van jongs af aan al duidelijk.

Spraaktaalproblemen

Bijna alle SATB2 kinderen (een enkele uitzondering daargelaten) hebben ernstige spraaktaalproblemen. Er is sprake van ‘verbale ontwikkelingsapraxie’, of in het Engels ‘childhood apraxia of speech’. Dit houdt in dat er iets misgaat in het traject tussen een woord in je hoofd hebben en het uitspreken. De spieren van het mondgebied doen het goed, maar worden bij spraak niet goed aangestuurd. Het is onbekend hoe dit precies komt. Het taalbegrip is wel normaal, dat wil zeggen op hetzelfde niveau als de verstandelijke ontwikkeling.

De meeste kinderen kunnen enkele (0 tot 10) woordjes leren spreken, maar dit kost veel moeite en herhaling. Ook komt het voor dat aangeleerde woordjes weer verdwijnen. Sommige kinderen spreken meer woorden, tot een paar honderd.



De spraakcomputer is mijn stem!
 Zo kan ik leren en communiceren.
 Ik kan woorden en letters kiezen om een zin te maken, maar ook “iets vragen”.
 Met daarbij foto's en “snelle boodschappen” vertel ik je wat ik wil.

- Kyano -

Communicatie is erg belangrijk voor de ontwikkeling van een kind en voor zijn welbevinden. Je kunt hiermee aangeven wat je wilt, hoe je je voelt, wat je hebt meegemaakt, enz. Niet goed kunnen communiceren, kan leiden tot gedragsproblemen.

Het is daarom belangrijk de communicatie te stimuleren en ondersteunen, al van jongs af aan. Dit kan op de volgende manieren:

- Logopedie: gericht op de spraakapraxie maar ook op communicatie in bredere zin.
- Gebaren: volgens Nederlands ondersteund met gebaren (NmG), zie bijvoorbeeld www.babygebaar.nl, www.gebarent centrum.nl, www.smogjemee.be of gebarenles.nl met Lotte en Max. Het gebruik van gebaren stimuleert de taalontwikkeling en staat het ontwikkelen/ gebruiken van spraak NIET in de weg, juist in tegendeel! Het is leuk om samen te doen en makkelijker dan je denkt.
- Ondersteunende communicatie: hulpmiddelen om te communiceren als dit met spraak of gebaren onvoldoende lukt (of als je gesprekspartner geen gebaren begrijpt), bijvoorbeeld PECS of een spraakcomputer.

Voor ondersteuning met betrekking tot communicatie kun je o.a. terecht bij Stichting Milo. Dit is een behandelcentrum voor ondersteunde communicatie voor kinderen en jongvolwassenen met communicatief meervoudige beperkingen. Zie www.stichtingmilo.nl. Of kijk op www.isaac-nf.nl voor meer organisaties die hierin kunnen ondersteunen.

Gedragsproblemen

Hoewel kinderen met het SATB2 syndroom vaak vrolijk en joviaal zijn, komen er ook gedragsproblemen voor. In een Engelse studie nam dit toe met de leeftijd, van kinderleeftijd naar tiener naar jongvolwassene. Met name kan er sprake zijn van woedeaanvallen en agressie, zoals slaan en met spullen gooien.

Bij gedragsproblemen is het in eerste instantie altijd goed om na te gaan of aan de basale behoeften van het kind wordt tegemoetgekomen. Denk aan de mate van nabijheid, veiligheid, structuur, voorspelbaarheid, eigen regie binnen grenzen. Wat een kind hierin nodig heeft, hangt met name af van de sociaal-emotionele ontwikkelingsleeftijd, meer dan van de verstandelijke leeftijd. Het is goed om gedrag altijd te bekijken vanuit die ontwikkelingsleeftijd. Als je weet dat je 10-jarige zoon sociaal-emotioneel op peuterniveau zit, kijk je anders naar zijn gedrag en naar wat hij nodig heeft.

Als hierin niet goed wordt afgestemd op het kind, kan hij/ zij overvraagd worden. Het kind moet dan steeds op de tenen lopen. Dit is een veelvoorkomende oorzaak van gedragsproblemen.

Verder kunnen communicatieproblemen een bron van frustratie zijn voor kinderen met het SATB2 syndroom. Anderen niet duidelijk kunnen maken wat er in je omgaat, kan leiden tot boosheid of teruggetrokken gedrag. Het is belangrijk om vanaf heel jonge leeftijd al te werken aan de communicatie.

Ook is bij het SATB2 syndroom soms sprake van bijkomende diagnoses, zoals autisme en ADHD. Deze kunnen bijdragen aan gedragsproblemen. Bij autisme verloopt de prikkelverwerking anders, waardoor kinderen snel overprikkeld kunnen raken. En bij ADHD zijn kinderen erg druk en snel afgeleid.

Ten slotte kan ook lichamelijk ongemak leiden tot gedragsproblemen. Denk hierbij met name aan oorspijn, gebitsproblemen, reflux, obstipatie, blaasontsteking, slaapproblemen en epilepsie. Voor meer informatie zie het hoofdstuk gezondheid.

Gedragsproblemen hebben vaak veel impact op het welzijn van het kind en van het hele gezin. Wat bij andere kinderen wel werkt aan opvoedkundige technieken, werkt bij je SATB2 kind misschien niet. Hulpverleners die verstand hebben van deze problematiek zijn met name orthopedagogen en GZ-psychologen in de verstandelijk gehandicaptenzorg. Grotere VG-organisaties hebben vaak een polikliniek. Daar kun je ook een arts voor verstandelijk gehandicapten (arts VG) vinden, die zo nodig gedragsmedicatie kan voorschrijven. Bij een lichte verstandelijke beperking kun je soms ook terecht in de kinder- en jeugdpsychiatrie. De gemeente (Centrum voor Jeugd en Gezin, Sociaal wijkteam of Jeugdteam) moet kunnen aangeven waar je in jouw regio terecht kunt. Zie www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/jeugdhulp/jeugdhulp-bij-gemeenten en www.vgn.nl/nieuws/vind-een-arts-vg-bij-jou-de-buurt.

Engelstalige informatie voor ouders over bijvoorbeeld woedebuien, prikkelverwerking en gedragsproblemen vind je hier: www.cerebra.org.uk/get-advice-support/parent-guides.

Wat te verwachten in de toekomst / levensloop

Je hebt pas gehoord dat je kind het SATB2 syndroom heeft, dus misschien ben je vooral bezig met het hier en nu. Toch kan zo'n diagnose ook vragen en zorgen over de toekomst oproepen. Vandaar dat we hier een korte schets geven van verschillende levensfasen en wat daarmee gepaard gaat.

Baby / peuter / kleuter

Dit is vaak de leeftijd waarop de diagnose wordt gesteld, omdat er genetisch onderzoek wordt gedaan als je kind achterblijft in de ontwikkeling. Het is een intensieve leeftijd voor ouders, ook als je kind geen SATB2 syndroom heeft. Het is belangrijk om op deze leeftijd al te beginnen de ontwikkeling te stimuleren, met bijvoorbeeld fysiotherapie en logopedie. Een team van Integrale vroeghulp kan helpen kijken wat je kind nodig heeft en waar dit te vinden. Vanaf 2.5 jaar kunnen kinderen naar de voorschoolse en vroegschoolse educatie (vve). Op deze vorm van kinderopvang wordt de ontwikkeling gestimuleerd. Bij een ernstige ontwikkelingsachterstand of veel lichamelijke problemen kun je voor opvang en zorg denken aan een kinderdagcentrum (KDC) of medisch kinderdagverblijf (MKD). Zie www.regelhulp.nl/onderwerpen/opvang-dagbesteding-jeugd.

Vijf tot twaalf jaar

Je kind ontwikkelt zich verder in zijn eigen tempo. Vaak zijn SATB2 kinderen vrolijk en gezellig. Ze hebben wel langer verzorging en toezicht nodig dan andere kinderen.

Het kost meer tijd en aandacht om te werken aan zelfstandigheid, zoals met aankleden en eten. Ook worden misschien extra eisen gesteld aan je opvoedkundige vaardigheden, bijvoorbeeld bij gedragsproblemen. Dit alles bij elkaar wordt ook wel een 'verzwaarde opvoeding' genoemd. Het is belangrijk hierin tijdig ondersteuning te vragen als je dit als gezin nodig hebt. Denk bijvoorbeeld aan ambulante begeleiding of logeeropvang ter ontlasting van je gezin, of pedagogische hulp bij gedragsproblemen. Vanuit de Jeugdwet zijn gemeenten hiervoor verantwoordelijk. Zij hebben een Centrum voor jeugd en gezin, Sociaal wijkteam of Jeugdteam waar je terecht kunt om hulp te vragen. Zie <https://www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/jeugdhulp/jeugdhulp-bij-gemeenten>.



Met mij is het leven nooit saai,
er is altijd iets te spelen, grappen, knuffelen

- Ties -

Het vraagt vaak extra aandacht om te bepalen wat een goede plek voor je kind is: regulier onderwijs met ondersteuning, speciaal basisonderwijs (SBO), speciaal onderwijs (SO) of een kinderdagcentrum (KDC). Ook binnen het speciaal onderwijs zijn er verschillende richtingen, gericht op de spraaktaalstoornis (cluster 2), op de verstandelijke beperking (cluster 3) of op gedragsproblemen (cluster 4). Een orthopedagoog, bijvoorbeeld van de integrale vroeghulp, kan adviseren wat passend is voor je kind. Daarnaast is het belangrijk zelf te gaan kijken op verschillende plekken om een idee te

krijgen wat een goede plek is voor jouw kind. Zie www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/passend-onderwijs/speciaal-onderwijs.

Tiener

Als je kind eenmaal op zijn plek zit, verandert hieraan in de tienerjaren eerst meestal niet zoveel. Op het VSO gaan jongeren stgelopen om te ontdekken wat ze leuk vinden.

Thema's in deze levensfase zijn vaak autonomie, vriendschap, relaties en seksualiteit, en ontdekken van en omgaan met de beperkingen die er zijn. Het is goed om de aandacht te richten op de sterke kanten, wat lukt wel, zonder onrealistische verwachtingen te scheppen bij je kind.

Vanaf het 18e jaar verandert echter bijna alles. Zowel op het gebied van KDC/ school, als juridisch, als financieel en qua (medische) zorg. En soms ook qua woonplek. Dit zijn allemaal veranderingen, die veel invloed hebben op kind en gezin. Hierover is veel informatie te vinden op www.regelhulp.nl/onderwerpen/van-jeugd-naar-18 en www.opeigenbenen.nu.

Jongvolwassene

In het algemeen kunnen jongvolwassenen met een (lichte) verstandelijke beperking terechtkomen op een dagbestedingsplek, sociale werkplek of op een reguliere werkplek. Qua wonen is meestal ondersteuning nodig, bijvoorbeeld 24-uurszorg of begeleid zelfstandig wonen. In het zoeken naar een goede woon- of dagbestedingsplek kan een onafhankelijk clientondersteuner helpen. Zie www.regelhulp.nl/onderwerpen/clientondersteuning en www.mee.nl/clientondersteuning.



Always thumbs up and a big smile!

- Kobe -

Volwassen en ouder wordend

Er is minder kennis over volwassenen met het SATB2 syndroom, omdat bij hen minder vaak genetisch onderzoek wordt gedaan. De oudste persoon die bekend is, is bijna 50 jaar oud.

Als er geen sprake is van ernstige meervoudige beperkingen (EMB), dan is de levensverwachting van mensen met het SATB2 syndroom naar verwachting hetzelfde als voor andere mensen. Dit komt omdat bij het syndroom geen ernstige aangeboren aandoeningen horen (bijvoorbeeld ernstige hartaandoening).

Hoe ga je om met de diagnose?

Na de diagnose kom je in een verwerkingsproces terecht. Er is aan de ene kant opluchting dat je weet wat er aan de hand is, maar aan de andere kant ben je heel verdrietig. De volgende punten kunnen helpen bij het verwerkingsproces:

- Duidelijke informatie over het SATB2 syndroom. Voor informatie kun je kijken op de Amerikaanse websites www.satb2-portal.broadinstitute.org en www.satb2gene.org. Er staat ook veel informatie in het besloten gedeelte (leden forum) van onze website www.satb2.nl of www.satb2.be. Vragen kun je ook e-mailen naar: satb2nl@outlook.com. We proberen deze zo snel mogelijk te beantwoorden.
- Contacten met andere ouders over emoties, gevoelens en ervaringen. Dit kan via de Nederlandstalige app-groep, de facebookgroep Stichting SATB Syndroom Nederland-België en/of het besloten gedeelte (leden forum) van de website van onze stichting. Hierop staan ook ervaringsverhalen van andere ouders. Ook is er een jaarlijkse ontmoetingsdag met onze kinderen, broertjes/zusjes, verwanten en verzorgers. Verder is er de wereldwijde facebookgroep SATB2 Syndrome (2q33.1) and Glass Syndrome.
- Kennis en verhalen over rouwverwerking. Bijvoorbeeld het webinar Levend verlies van Manu Keirse: [Levend verlies \(14 jun 2022\) - YouTube](https://www.youtube.com/watch?v=...). Of de podcast over levend verlies van ouders met kinderen met een beperking of chronische ziekte, te beluisteren via: www.levend-verlies.nl
- Contact met hulpverleners. Praat erover met huisarts, poh-ggz en/of een therapeut. Op termijn kan systeemtherapie (met het hele gezin) helpen om als gezin goed om te gaan met het extra beroep dat op jullie wordt gedaan en om relaties goed te houden. Dit kan ook helpen voor de andere kinderen in het gezin.

Belangrijk zijn ook de positieve gevoelens die ouders in relatie tot hun kind met een beperking ervaren, zoals grote liefde, zorgzaamheid en tot meer in staat zijn dan je zelf ooit dacht.

Broertjes en zussen (brusjes)

Een kind met een beperking heeft een grote invloed op de rest van het gezin en vraagt veel aandacht, inlevingsvermogen, geduld en energie. Het kan als ouder, als brus of als opa en oma voelen alsof het gezinsleven draait om het kind met de beperking. Brussen ervaren op jonge of op latere leeftijd verschillende emoties over hun broertje of zusje met een beperking. Dat kunnen allerlei gevoelens zijn zoals onzekerheid, twijfel, trots of schaamte. Hoe de brus reageert op de situatie thuis, kan sterk verschillen en is mede afhankelijk van:

- De ernst van de ziekte of handicap: is het stabiel of steeds weer opnieuw spannend?
- De leeftijd: pubers reageren heel anders dan kleuters.
- Omgevingsfactoren: kan het gezin op steun en support rekenen in hun omgeving? Kunnen ze met iemand erover praten buiten het gezin?
- Hoeveel aandacht en begrip is er binnen het gezin zelf, de familie en vriendenkring en in de omgeving voor de bijzondere positie van de broers en zussen? Informatie via de website: www.brusjes.nl

Ook zijn er bijeenkomsten voor brussen. Dan kom je in contact met andere kinderen of jongeren die een broer of zus met een beperking hebben. Zij begrijpen hoe het is om een broer/zus te hebben met een beperking. Je kunt daar je verhaal kwijt, ervaringen uitwisselen en steun vinden. Je kunt hiervoor onder andere terecht bij de Centra voor Jeugd en Gezin (CJG) van de gemeente.

Grootouders/familie

Grootouders hebben vaak naast het verdriet om het kleinkind ook verdriet om hun eigen kind, die plotseling wordt geconfronteerd met zorgen en verdriet. Naast de zorgen is er zeker ook de trots en vreugde over hun kleinkind. Opa's, oma's en verdere familieleden zijn belangrijk voor emotionele en praktische ondersteuning. Het is fijn om een steunnetwerk te hebben zodat je als gezin niet alles alleen hoeft te doen.



Een warm thuis met aandacht voor
mijn specifieke hulpvraag,
maakt mij tevreden en blij.

- Martijn -

Gezondheid en medische problemen

Bij het SATB2 syndroom komen bepaalde gezondheidsproblemen vaker voor:

Gehemeltespleet

Ongeveer 40% van de kinderen heeft een gehemeltespleet, ook wel schisis genoemd. Hierbij is het gehemelte in de middenlijn niet goed aan elkaar gegroeid. De bovenkaak en lip zitten wel goed aan elkaar. De spleet zit dus alleen in de mondholte en is aan de buitenkant niet te zien. Vaak wordt dit al kort na de geboorte vastgesteld doordat het problemen geeft met drinken. Bij een verborgen gehemeltespleet (submuuze schisis) wordt dit soms pas later ontdekt. Ook kinderen zonder gehemeltespleet hebben vaak een afwijkend gehemelte: hoog en smal. Bij een gehemeltespleet wordt een schisisteam ingeschakeld voor de behandeling.

Gebitsproblemen

Bijna alle kinderen hebben gebitsproblemen. Dit zijn vooral laat doorkomen van het gebit, afwijkende grootte en vorm van de tanden en crowding (ruimtegebrek waardoor de tanden rommelig staan). Ook kunnen er kleine kiezen missen en krijgen sommigen gemakkelijker abcessen bij hun tanden. Het is belangrijk om vanaf het begin aandacht te besteden aan goede mondzorg (tandenpoetsen) en tandartsbezoek. Als dit niet lukt bij een gewone tandarts dan kan een centrum voor bijzondere tandheelkunde (CBT) uitkomst bieden. De tandarts kan hiernaar doorverwijzen.



Zó lief ...

Zó dapper ...

Zó kwetsbaar ...

Zo'n "Grote kleine" meid

Een grote zorg ... met veel liefde

- Maaike -

Kwijlen

Overmatig kwijlen komt veel voor bij jonge kinderen met het SATB2 syndroom, bij zo'n 88%. Hierin kunnen een rol spelen verlaagde spierspanning, een vergrote neusamandel, openmondgedrag en/of het zich niet bewust zijn van het speekselverlies. Veel kinderen dragen een tijd een halsdoekje of slab. Tussen 4- en 6-jarige leeftijd treedt meestal verbetering op.

Lage botdichtheid

Doordat het SATB2 eiwit effect heeft op de botcellen, kan al op jonge kinderleeftijd een te lage botdichtheid ontstaan. Dit heet ook wel botontkalking. Hierbij zijn de botten brozer dan normaal en kan gemakkelijker een botbreuk optreden. Ongeveer 50 tot 80% van de kinderen heeft een te lage botdichtheid. Dit is te meten met een DEXA-scan. Behandeling is meestal pas aan de orde als ook botbreuken ontstaan, wat bij de meeste kinderen niet het geval is. Bij een lage botdichtheid is het in elk geval belangrijk voldoende vitamine D en calcium in te nemen, en voldoende lichaamsbeweging te hebben. Bij lichaamsbeweging worden de botten belast wat een prikkel is voor botaanmaak.

Epilepsie

Ongeveer 20% van de kinderen ontwikkelt epilepsie, doorgaans op 1- tot 6-jarige leeftijd. Er kunnen verschillende soorten aanvallen optreden bijvoorbeeld staren maar ook grote aanvallen met schokken.

Epilepsie kan worden vastgesteld door een neuroloog met behulp van een EEG. De behandeling is doorgaans met medicijnen.

Slaapproblemen

Vooral bij jonge kinderen (tot 10 jaar) komen veel slaapproblemen voor. Dit zijn zowel in- als doorslaapproblemen. Bij slaapproblemen is het altijd goed om te denken aan lichamelijke ongemakken (pijn, reflux) en aan nachtelijke epilepsie. Een andere oorzaak kan liggen in het gedrag, bijvoorbeeld in prikkelregulatieproblemen of ontstane gedragspatronen. Slaapproblemen kunnen veel impact hebben op het kind zelf en het hele gezin. Het is goed om tijdig hulp te zoeken bij huisarts, kinderarts, orthopedagoog of arts VG (arts voor verstandelijk gehandicapten). Er zijn speciale slaappoliklinieken vanuit de epilepsieklinieken (SEIN, Kempenhaeghe) en vanuit organisaties in de verstandelijk gehandicaptenzorg.

Daarnaast zijn er algemene gezondheidsproblemen bij kinderen met een verstandelijke beperking. Kinderen en volwassenen met een verstandelijke beperking hebben een wat hogere kans op bepaalde gezondheidsproblemen, ongeacht de oorzaak van hun beperking. Deze problemen zijn:

Reflux

Dit is het teruglopen van maaginhoud omhoog de slokdarm in. Dit komt voor bij 50% van de mensen met een ernstige of zeer ernstige verstandelijke beperking (IQ <50). Als er ook sprake is van spasticiteit komt het zelfs in 75% van de mensen voor. Reflux kan klachten geven van zuurbranden (pijn achter het borstbeen of in de keel), slechte eetlust, oprispingen, zuur ruiken uit de mond, opgeven van maaginhoud (vooral na de maaltijd of bij platliggen), aantasting van het tandglazuur en bloedarmoede. Het is soms moeilijk te zien aan de buitenkant en kan aanleiding geven tot gedragsproblemen. De behandeling bestaat meestal uit maagzuurremmers.



Ik ben vaak vrolijk en een echte deugniet.
Daarbij zijn auto's en koffie mijn favoriet!
Maar soms
als ik het "zeggen" mag,
heb ik niet mijn dag

- André -

Obstipatie

Obstipatie (verstopping) komt vaak voor en is hardnekkig. Dit komt omdat de darmen neurologisch worden aangestuurd, en daar gaat dus iets mis. Ook kunnen er meerdere risicofactoren zijn zoals weinig lichaamsbeweging en bepaalde medicijnen. Obstipatie wil zeggen minder dan 3x per week ontlasting hebben en/of vaak harde ontlasting hebben (harde keuteltjes). Er kan sprake zijn van een bolle buik, buikpijn en pijn bij de ontlasting. Het is belangrijk dit tegen te gaan, anders wordt de dikke darm steeds wijder en slapper en wordt de obstipatie steeds erger. Het is altijd belangrijk om veel te drinken, voldoende vezels te eten en genoeg te bewegen. Vaak helpt dit echter onvoldoende. Dan is een laxeremiddel nodig. Macrogol is een middel van eerste keus, omdat het goed werkt en geen luie darmen geeft. Dit mag langdurig (jarenlang) gebruikt worden.

Problemen met het gezichtsvermogen

Problemen met het zien/ de ogen komen vaker voor bij mensen met een verstandelijke beperking. Bijvoorbeeld bij- of verziendheid, scheelzien en slechthoortheid. Als iemand dit niet kan vertellen, wordt het soms moeilijk opgemerkt. Signalen kunnen bijvoorbeeld zijn angstig zijn bij het lopen, stilstaan bij verandering van ondergrond/ kleur, verlies van interesse in hobby's. Daarom is er een richtlijn die adviseert om iedereen met een verstandelijke beperking hierop te screenen. Dit is rond de leeftijd van 2, 4, 5.5, 10, 15 en 40 jaar, en daarna om de 5 jaar. Dit kan worden gedaan door bijvoorbeeld een jeugdarts, orthoptist, oogarts of een organisatie zoals Bartiméus of Visio.

Gehoörproblemen

Ook gehoorproblemen komen vaker voor bij mensen met een verstandelijke beperking, en worden vaak laat opgemerkt. Signalen kunnen bijvoorbeeld zijn zelf harder gaan praten, geluid harder zetten, schrikken en minder meedoen aan gesprekken. De richtlijn schrijft voor om het gehoor te screenen rond de leeftijd van 5, 10, 15 en boven de 40 jaar. Dit kan bijvoorbeeld bij de huisarts, KNO-arts, audicien of een audiologisch centrum.

Financiën en hulpmiddelen

In Nederland is zorg geregeld in verschillende zorgwetten. Als je zorg en hulpmiddelen nodig hebt, kun je deze aanvragen vanuit de Jeugdwet, Wet maatschappelijke ondersteuning (Wmo), Wet langdurige zorg (Wlz) of de Zorgverzekeringswet (Zvw). Voor veel mensen is het onduidelijk bij welk loket ze waarvoor terecht kunnen. Meer informatie over de verschillende zorgwetten vind je hier:

<https://www.dezorgkeuze.nl/verschillen-tussen-de-jeugdwet-wmo-wlz-en-zvw/>.

Er zijn veel denkbare hulpmiddelen voor mensen met het SATB2 syndroom, bijvoorbeeld ter ondersteuning van de spraakproblemen, de motorische problemen of de verstandelijke beperking. Het aanbod in hulpmiddelen hangt onder meer af van de leeftijd maar ook de behoefte van de persoon of diens ouders/ verzorgers. Vaak weten ouders niet wat er allemaal is en waar ze recht op hebben. Ze komen hier gaandeweg achter. De financiering kan per hulpmiddel verschillen. Valt het onder de Wmo, dan koopt de gemeente de hulpmiddelen en voorzieningen in. Heeft je kind een Wlz-indicatie dan vraag je de hulpmiddelen aan bij het zorgkantoor. Sommige hulpmiddelen komen vanuit de zorgverzekering voor vergoeding in aanmerking.



Ik doe graag overal aan mee en wil er graag bij horen
Feest en taart zijn favoriet, ook al kan ik de kaarsjes
niet uitblazen

Ga ook graag fietsen, klimmen en klauteren, glijden
en zweven in de achtbaan.

En muziek en lichtjes aan!

- Sara -

Hieronder enkele voorbeelden van hulpmiddelen en regelingen waar iemand met het SATB2 syndroom voor in aanmerking kan komen:

- **Rolstoel/ aangepaste buggy, fiets, autostoel**

Kleine kinderen kunnen in de eerste levensjaren gebruik maken van de reguliere babyuitzet. Naarmate ze ouder, groter en zwaarder worden, moet je op zoek naar een alternatief. Vanuit de Wmo kan praktische ondersteuning worden vergoed. Denk aan hulpmiddelen waarmee je kind zelfstandig in thuis kan blijven wonen en ook vervoersmiddelen zoals een rolstoel, aangepaste fiets, buggy, autostoel, tillift. Deze kun je allemaal aanvragen bij het wmo-loket van de gemeente.

- **Aangepast bed**

Een goed bed is niet alleen comfortabel en praktisch, het is ook veilig, zodat kind en ouders rustig kunnen slapen. Dit kan bijvoorbeeld met een bedbox. Bedboxen zijn er in vele soorten, maten en uitvoeringen. Met een bedbox krijgen kinderen minder prikkels en kunnen prettiger slapen, en hebben ouders meer controle en minder stress. Je kunt een bedbox aanvragen bij je zorgverzekeraar, met een verwijzing van een ergotherapeut.



Ik heb jullie leren genieten van de kleinste dingen...
Ik geef onze wereld meer kleur!
Maak alles beter en doe je je zorgen vergeten na een stressvolle dag.

-Tobias -

- **Spraakcomputer**

Veel kinderen met geen of beperkte spraakmogelijkheden maken gebruik van ondersteunde communicatie. De term ondersteunde communicatie (OC) verwijst naar communicatie waarbij alle mogelijke communicatievormen en hulpmiddelen gebruikt worden ter ondersteuning van de communicatieve interactie. Dit kunt u aanvragen bij de zorgverzekeraar met behulp van een logopedist en/of revalidatiearts.

- **Incontinentiemateriaal/ Luiervergoeding**

Als je kind vanaf 3 jaar overdag een luier nodig heeft, wordt dit vergoed door de ziektekostenverzekeraar. Informeer hierover bij uw behandelende arts en zorgverzekeraar.

- **Dubbele kinderbijslag**

Dit kun je aanvragen bij de SVB, voor kinderen van 3 tot 18 jaar. De dubbele kinderbijslag is voor kinderen met een intensieve zorgbehoefte. De SVB kan niet bepalen of je kind intensieve zorg nodig heeft. Zij vragen advies bij het CIZ, zie: [Wat is intensieve zorg? - CIZ](#)

- **Wajong uitkering**

Jongeren met het SATB2 syndroom komen vanaf hun 18^{de} jaar meestal in aanmerking voor een Wajong-uitkering, omdat ze door de aandoening geen betaald werk kunnen doen. Een Wajong uitkering vraag je aan bij het UWV.

- **Europese Gehandicaptenkaart**

Deze vraag je aan bij de gemeente. Dit kunt u als ouder aanvragen voor uw thuiswonend kind. Personen met SATB2 hebben een motorische beperking en kunnen niet (lange stukken) lopen. Door de verstandelijke beperking zijn ze verkeersonveilig. Met een Europese Gehandicaptenkaart kunt u in heel Europa parkeren op invalideplaatsen. Ook kunt u aanspraak maken op een parkeerplek voor de deur. Bij uitjes, bepaalde pretparken of op het vliegveld krijgt u hiermee ook voorrang op andere passagiers.

SATB2 Gene Foundation

De SATB2 Gene Foundation is opgericht om (families van) mensen met het SATB2 syndroom te ondersteunen.

De missie van de SATB2 Gene Foundation omvat:

- Ondersteuning bieden aan gezinnen
- Ondersteuning van onderzoek met betrekking tot het SATB2 syndroom.
- Bewustmaking rond het SATB2 syndroom (in de samenleving en bij behandelaars).

De SATB2 Gene Foundation organiseert een tweejaarlijkse conferentie in Amerika.

Door je in te schrijven voor de nieuwsbrief van de SATB2 Gene Foundation blijf je op de hoogte.

Zie www.satb2gene.org.

SATB2 klinische register

We hebben jullie nodig, ouders en verzorgers, om onderzoek te doen! Word lid van het SAS Klinisch Register van Dr. Yuri Zarate. We willen het SATB2-geassocieerde syndroom volledig begrijpen om behandelingen en adviezen voor klinische zorg te ontwikkelen. Meld je aan voor het register via de website: <https://satb2-portal.broadinstitute.org>

SATB2 Europe

SATB2 Europe wordt gerund door een team van enthousiaste ouders uit verschillende landen. Zij hebben als doel de kwaliteit van leven van mensen met het SATB2 syndroom te verbeteren door onderzoek en gerichtere gezondheidszorg.

Cure SATB2

Cure SATB2 richt zich op het stimuleren en ondersteunen van wetenschappelijk onderzoek naar het SATB2 syndroom.

Care SATB2

Care SATB2 wil de behandeling van mensen met het SATB2 syndroom verbeteren binnen het Europese gezondheidszorgsysteem. Het doel is om een Europees netwerk van expertisecentra en behandelaars te creëren, zodat alle SATB2-patienten specifieke, op het syndroom gerichte medische zorg kunnen krijgen.

Voor meer informatie kun je op kijken op de website: www.satb2europe.org. Hier kun je je ook aanmelden voor de nieuwsbrieven van SATB2 Europe.

Steun onze stichting en doe een donatie

Wil je ons werk steunen? [Wordt dan donateur van de Stichting SATB2 Syndroom Nederland-België](#). Jaarlijks wordt ouders gevraagd een vrijwillige donatie te doen. Ook familie en vrienden kunnen een bijdrage doen op onze bankrekening. We gebruiken de donaties onder andere voor de jaarlijkse ontmoetingsdag, de website en bijvoorbeeld deze folder.

Je kunt een donatie overmaken op onze bankrekening: NL 62 INGB 0007 4555 85 ten name van Stg SATB2 Syndroom NL BE. Je kunt ook een periodieke gift doen; deze is jaarlijks aftrekbaar bij de belastingaangifte. Voor meer informatie zie www.satb2.nl/support of mail naar satb2nl@outlook.com.

Contact?

Voor vragen of andere dingen kun je telefonisch contact met ons opnemen, maar dit kan ook via e-mail of app.

Email: satb2nl@outlook.com

Nederland: 06-49563741

België: +31-6-49563741

Overzicht links naar websites

De genoemde websites in het informatieboekje staan hieronder vermeld. Maar je kunt ook op trefwoord zoeken op het besloten gedeelte van de website (forum) zoals bijvoorbeeld op spraak, gebaren, communicatie, hulpmiddelen, vakantie of België.

De genoemde en andere nuttige websites zijn:

- www.satb2.nl en www.satb2.be (Stichting SATB2 syndroom Nederland en België)
- www.satb2gene.org (SATB2 Gene Foundation)
- satb2-portal.broadinstitute.org/ (wetenschappelijke website SATB2 syndroom)
- www.kinderneurologie.eu (zoek op SATB2 of Glass syndroom)
- www.syndromen.net (ga naar Algemeen en zonder diagnose, dan naar Ouders en begeleiders)
- www.schouders.nl (wegwijzer voor ouders met een zorgkind)
- www.vaph.be (Vlaams agentschap voor personen met een handicap)
- www.gezinenhandicap.be
- www.regelhulp.nl (alles over zorg en wet- en regelgeving)
- www.regelhulp.nl/onderwerpen/opvang-dagbesteding-jeugd
- www.regelhulp.nl/onderwerpen/van-jeugd-naar-18
- www.regelhulp.nl/onderwerpen/clientondersteuning
- www.mee.nl/clientondersteuning
- www.dezorgkeuze.nl/verschillen-tussen-de-jeugdwet-wmo-wlz-en-zvw/
- www.ciz.nl/client/dubbele-kinderbijslag/wat-is-intensieve-zorg
- www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/jeugdhulp/jeugdhulp-bij-gemeenten
- www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/passend-onderwijs/speciaal-onderwijs
- www.vgn.nl/nieuws/vind-een-arts-vg-bij-jou-de-buurt
- www.opeigenbenen.nu
- [Levend verlies \(14 jun 2022\) - YouTube](https://www.youtube.com/watch?v=...) (webinar Levend verlies van Manu Keirse)
- www.levend-verlies.nl (podcast)
- www.brusjes.nl
- www.apraxia-kids.org (Engelstalige informatie over childhood apraxia of speech)
- www.gebarentrum.nl
- www.babygebaar.nl
- www.gebarenles.nl
- www.smogjemee.be
- www.isaac-nf.nl (belangenvereniging m.b.t. ondersteunende communicatie)
- www.stichtingmilo.nl (behandelcentrum voor ondersteunende communicatie)
- www.cerebra.org.uk/get-advice-support/parent-guides (handleidingen m.b.t. gedragsproblemen)