

Smith-Magenis Syndroom

- Het Smith-Magenis (SMs syndroom) is een ontwikkelingsstoornis die wordt veroorzaakt door het ontbreken van een stukje erfelijk materiaal op chromosoom 17. Begin jaren tachtig werd het syndroom voor het eerst beschreven door de naamdragers.
- In Nederland worden er per jaar zes tot acht kinderen geboren met het syndroom. SMs is een nog vrij onbekende aandoening, waardoor de diagnose lang niet altijd of pas laat wordt gesteld en de getallen een schatting blijven.

Baby- en peutertijd

- Het eerste levensjaar zijn er nog weinig opvallendheden. De kinderen huilen weinig, slapen goed en hebben een engelachtig uiterlijk, waardoor er in eerste instantie niet eens aan een syndroom wordt gedacht. Wel kan er al sprake zijn van een onvoldoende spanning van de spieren (hypotonie), een vertraagde ontwikkeling van het bewegen, het moeilijk op gang komen van taal, moeite hebben met de voeding en toegenomen slaperigheid overdag.
- In de peutertijd verandert het gedrag. Het kind wordt drukker, kan niet omgaan met afwijkingen in de dagelijkse routine, heeft een zeer sterke eigen wil en er kan sprake zijn van zelfverwondend gedrag. Dit leidt vaak snel tot problemen met de omgeving. Daarnaast zijn er slaapproblemen en gaan medische problemen een rol spelen.

Uiterlijk

De uiterlijke kenmerken zijn niet bij iedereen heel sterk in het oog springend. Bijzondere gelaatskenmerken die op (kunnen) vallen:

- | | |
|-------------------------------|-----------------------------|
| • brede schedel | • een gebogen bovenlip |
| • vlak middengelaat | • omlaag gebogen mondhoeken |
| • doorlopende wenkbrauwen | • grote onderkaak |
| • diepgelegen ogen | • klein van postuur |
| • een brede neusbrug | • korte, smalle handen |
| • vormafwijkingen van de oren | • lage en hese stem |



Gedrag

Vrijwel alle kinderen hebben problemen met het gedrag, waarbij er sprake is van negatief aandacht zoeken, driftbuien en ongehoorzaam gedrag. Heel vaak is er ook hyperactiviteit, impulsiviteit, agressiviteit en koppigheid aanwezig en kunnen de kinderen zich moeilijk concentreren. Heel typisch voor SMs is:

- zelfverwondend gedrag (bonken, bijten, slaan, nagels uittrekken, voorwerpen in lichaamsholten stoppen)
- heen en weer wiegen
- zichzelf knuffelen

Bij onverwachte gebeurtenissen of wanneer iets anders gaat dan zij zelf willen, kunnen personen met SMs snel geïrriteerd raken. Er is een lage frustratietolerantie, een duidelijke weerstand tegen veranderingen en er kunnen plotselinge stemmingswisselingen zijn, met alle gevolgen van dien. Een ogenschijnlijk geringe aanleiding kan leiden tot forse driftbuien en zelfbeschadigend gedrag.

Men moet zich ervan bewust zijn dat gedragsproblemen (deels) veroorzaakt kunnen worden door slaapproblemen of door de frustratie die er ontstaat wanneer de kinderen zich niet door middel van taal kunnen uiten.

Naast de problemen in het gedrag, kunnen de kinderen ook heel ontwapenend en innemend zijn en een gevoel voor humor hebben.

Ontwikkeling

Kinderen met SMs laten een (sterk) vertraagde ontwikkeling zien. De mate van ontwikkelingsachterstand varieert van een lichte tot ernstige verstandelijke beperking. Beperkingen kunnen zijn:

- moeilijk leren
- aandachts- en concentratieproblemen
- moeite met het verwerken van wat ze waarnemen met de zintuigen

De sociaal-emotionele ontwikkeling komt meestal overeen met de verstandelijke ontwikkelingsleeftijd.

Medische problemen

Het syndroom gekenmerkt zich hiernaast door een scala aan mogelijke medische problemen, welke in meer of mindere mate voorkomen:

- Chronische oorontstekingen en (licht) gehoorverlies
- Slechtziendheid, scheelzien en staarvorming
- Hoge pijndrempel
- Slikproblemen (drinken kan in de neus terecht komen)

- Spraakproblemen (hese en nasale stem)
- Epilepsie
- Gewichtsproblemen en zwaarlijvigheid
- Hartafwijkingen
- Urinewegproblemen inclusief blaasontstekingen
- Verkromming van de rug (scoliose)

Behandeling en controles

Gezien de vele problemen die voor kunnen komen bij mensen met SMs is regelmatige controle door een kinderarts of AVG (=Arts voor Verstandelijk Gehandicapten) en/of gedragskundige die bekend is met het SMs van belang. Uw huisarts kan uw kind doorverwijzen naar deze specialisten.

Wat doet de gedragsdeskundige

- Er zal een analyse gemaakt worden van het niveau van ontwikkeling en de sterke en zwakke punten in deze ontwikkeling. Dit is van belang voor een juiste begeleiding, als ook bij de latere schoolkeuze.
- Het is van essentieel belang dat er wordt gekeken naar de communicatie. Een jong kind met SMs kan immers niet via spraak communiceren en raakt uitermate gefrustreerd wanneer hij of zij zich niet duidelijk kan maken. Dit optimaliseren van de communicatie dient reeds op zeer jonge leeftijd te beginnen. De gedragsdeskundige kan dit in samenwerking met een logopedist bekijken.
- Er bestaat helaas geen medicijn die de gedragsproblemen kunnen oplossen. Er zal altijd sprake moeten zijn van een gedragsmatige aanpak en begeleiding, waarbij medicatie slechts ondersteunend kan zijn.

Wat doet de Kinderarts/AVG

- Bij een tijdelijke en/of acute verergering van gedragsproblemen, dient er gedacht te worden aan lichamelijke aandoeningen, zoals bijvoorbeeld een middenoorontsteking, zuurbranden (reflux), verstopping van de darmen, een blaasontsteking of epilepsie. Het ontbreken van pijn sluit geen enkele ziekte uit.
- Bij het bestaan van slaapproblemen is het mogelijk om met medicijnen het dag-nachtritme te verbeteren. Echter ook hier geven medicijnen geen garantie op succes. Daarnaast is het van belang dat het kind met SMs een duidelijk dag- nachtritme wordt aangeboden met activatie overdag en rust 's nachts.

Smith Magenis syndroom

Folder voor begeleiding en familie

Samenvatting informatie CCE-projectgroep Smith Magenis syndroom. www.cce.nl

Door: Agnes Baarsen, Fleur Boot en Karen van Riel, AVG in opleiding, Erasmus MC