

Patiënteninformatie

Informatie over fragiele X syndroom voor (ouders van) patiënten, mantelzorgers, zorg- en hulpverleners



Inhoudsopgave

1. Informatie over FXS voor (ouders van) patiënten, mantelzorgers en zorg- en hulpverleners	3
1.1 inleiding	3
1.2 Wat is het fragiele X syndroom (FXS)?	3
1.3 De diagnose FXS	14
1.4 De behandeling en begeleiding bij FXS	14
2. Organisatie van de zorg.....	17
3. Wat kunt U als ouder/naaste van een kind met FXS zelf doen?	20
3.1 Algemene adviezen	20
3.2 Ondersteunende organisaties	21
3.3 Adviezen bij de opvoeding	22
3.4 Adviezen ten aanzien van leren en onderwijs.....	24
3.5 Adviezen op het gebied van gezondheid	26
3.6 Wat kun je doen tijdens het hele zorgtraject?	26
1.6.3 Wat kunt u doen in de fase van behandeling?.....	27
4. Leven met FXS	28
FXS en het ouder worden.....	28
Puberteit.....	28
Transitie.....	28
Bewegen en sporten	29
Sociaal netwerk	29
Curatele en bewindvoering	30
Persoonsgebonden budget	30
Vervoer	30
5. Meer informatie over FXS	32
Behandeling en begeleiding	32
6. Individueel zorgplan FXS.....	33

1. Informatie over FXS voor (ouders van) patiënten, mantelzorgers en zorg- en hulpverleners

1.1 Inleiding

Deze informatie is geschreven voor (ouders van) patiënten met fragiele X syndroom (FXS), voor mantelzorgers en voor zorg- en hulpverleners. Dit zorgplan kan worden meegenomen naar de huisartsenpost of spoedeisende hulp en naar nieuwe zorg- en hulpverleners, zoals jeugdarts, tandarts, fysiotherapeut, logopedist, school, opvang, enzovoort. Met dit zorgplan FXS hebben ouders/patiënten belangrijke algemene informatie over het syndroom, maar ook specifieke informatie over de patiënt met FXS zelf overzichtelijk bij elkaar. Zij kunnen met dit zorgplan zorg- en hulpverleners en anderen die bij de persoon met FXS betrokken zijn, efficiënt en betrouwbaar informeren.

Dit zorgplan bestaat uit informatie over het fragiele X syndroom, informatie over hoe de zorg georganiseerd is, informatie over hoe mensen met FXS zo goed mogelijk ondersteund kunnen worden en een individueel zorgplan.

In deze informatie staan medische termen. Deze worden zoveel mogelijk uitgelegd.

Voor medische zorgverleners in de eerstelijns is er aanvullende informatie te vinden in de brochure 'Informatie voor de huisarts over het Fragiele X syndroom'. Medische informatie voor medisch zorgverleners in de eerste-, tweede- en derdelijn is ook te vinden in de 'Leidraad voor diagnostiek en behandeling van kinderen met het fragiele X syndroom'.

1.2 Wat is het fragiele X syndroom (FXS)?

Het fragiele X syndroom (FXS) is een zeldzame aandoening veroorzaakt door een afwijking op het X-chromosoom. Het is een erfelijke aandoening die vooral wordt gekenmerkt door een lichte tot zeer ernstige verstandelijke beperking, een afwijkend uiterlijk en psychiatrische problematiek.

De psychiatrische problematiek kan bestaan uit:

- op autisme lijkend gedrag, zoals beperking in sociale vaardigheden, beperkingen in aangaan van sociale contacten, vermijden van oogcontact;
- angst;
- ADHD/ADD-achtig gedrag, onder andere snelle afleidbaarheid, hyperactiviteit, concentratieproblemen en impulsiviteit (ADHD=attention-deficit hyperactivity disorder);
- neurocognitieve problemen: deze problemen hebben betrekking op taal, geheugen, het vermogen gedrag aan te passen, patronen herkennen, rekenen en tal van andere denkprocessen.

Naast de verstandelijke beperking en de psychiatrische problematiek komen ook nog de volgende kenmerken voor:

- schuw gedrag (het tegendeel kan ook het geval zijn);
- problemen in de motoriek;
- taal- en spraakafwijkingen, zoals echolalie (herhalen van woorden en zinnen zonder ze volledig te begrijpen) en snel en soms onsamenhangend praten.

De mate waarin kinderen/volwassenen met FXS deze kenmerken hebben, verschilt van persoon tot persoon en hangt voor een deel af van het geslacht.

Verstandelijke ontwikkeling

Een veel voorkomend kenmerk bij FXS is dat er sprake is van een verstandelijke beperking. Kinderen met FXS ontwikkelen zich langzamer dan andere kinderen. De verstandelijke ontwikkeling van mensen met FXS kan variëren van leermoeilijkheden tot een ernstige verstandelijke beperking. Bij jongens is de verstandelijke beperking (bijna) altijd aanwezig en is deze matig tot ernstig. Bij meisjes heeft ongeveer 30% een normale intelligentie. De overige 70% heeft een lichte, matige of ernstige verstandelijke beperking. Het niveau van verstandelijk functioneren van meisjes ligt gemiddeld hoger dan dat van jongens met FXS.

Motorische ontwikkeling

De grove motoriek ontwikkelt zich langzamer. Een kind met FXS begint bijvoorbeeld vaak later met leren lopen dan een kind met een normale ontwikkeling. Ook de fijne motoriek ontwikkelt zich langzamer, zoals is te zien bij knutselen of leren schrijven. De spierspanning kan laag zijn (hypotonie) en soms zijn de gewrichten van kinderen met FXS erg ruim beweeglijk en kunnen zij hun armen en benen ver overstrekken (hyperlaxiteit).

De geringe stevigheid in de gewrichten kan leiden tot snellere vermoeidheid bij lichamelijke activiteiten.

Uiterlijke kenmerken

Pasgeborenen met FXS hebben meestal een normaal uiterlijk. Naarmate een kind met FXS ouder wordt, krijgt het gezicht meer kenmerken die opvallend zijn bij FXS. Vaak zie je een relatief lang gezicht, grote oren en een geprononceerde (opvallend aanwezige) kin. Ook zijn de ogen soms opvallend door een ontbrekende plooi van het ooglid. Bij vrouwen kunnen deze kenmerken minder duidelijk zijn.

Bij jongens kunnen tijdens de puberteit vergrootte testikels (zaadballen) ontstaan.

Gedrag

Pasgeborenen met FXS lijken vaak normaal, maar ouders hebben vaak toch het gevoel dat er iets 'niet klopt' aan het baby-gedrag. De baby huilt soms veel of is prikkelbaar. Vaak is contact maken moeilijker en verloopt de ontwikkeling vertraagd. Rond het eerste jaar gaat opvallen dat het kind wat achter blijft. Motorische mijlpalen zoals staan en lopen worden later bereikt. Echt ongerust worden ouders vaak rond de leeftijd van anderhalf jaar. Dan wordt merkbaar dat ook de taal/spraak achter blijft. Naarmate kinderen ouder worden, worden de verschillen in ontwikkeling vaak ook groter.

Gedrag bij jongens

Vanaf de kleutertijd kunnen jongens met FXS drukker worden. Ze zijn vaak zeer beweeglijk, impulsief, chaotisch en kunnen zich moeilijker concentreren. Ze zijn snel afgeleid en hebben veel behoefte aan structuur. Het drukke gedrag wordt gekenmerkt als ADHD (attention-deficit/ hyperactivity disorder). Na de puberteit worden de jongens duidelijk rustiger.

Volwassen mannen zijn vaak open en vriendelijke mensen met zorg en aandacht voor anderen.

Gedrag bij meisjes

Bij meisjes lijken er in de eerste levensjaren geen grote vertragingen in de ontwikkeling te zijn. Tot de schoolleeftijd is er vaak nauwelijks sprake van ongerustheid bij ouders. Meisjes hebben vaak wel last van leerproblemen en vooral rekenen is een zwak punt. Dit valt meestal pas op rond de leeftijd van zeven tot acht jaar. Het gedrag van meisjes vertoont dezelfde kenmerken als het gedrag van jongens, alleen is het gedrag bij de meisjes meestal veel minder opvallend. Met name een zwak concentratievermogen, druk en impulsief gedrag en problemen op sociaal gebied (verlegenheid) zijn bij veel meisjes aanwezig. Het drukke en impulsieve gedrag verdwijnt meestal met het ouder worden. De aandachts- en organisatieproblemen blijven, ook op latere leeftijd, waardoor er vaak problemen met het zelfstandig worden ontstaan.

Kinderen en jongvolwassenen met FXS vertonen soms kenmerken die lijken op autisme of een andere aandoening binnen het autistisch spectrum. Ze kunnen naast emotionele uitbarstingen en sterke stemmingswisselingen ook fladderen met hun handen als ze opgewonden raken. Soms bijten ze op hun hand of arm. Veel kinderen hebben moeite met de verwerking van zintuiglijke (sensorische) informatie. Ze zijn bijvoorbeeld erg gevoelig voor geluid, aanraking en licht. Sommige prikkels (zoals pijn of geluid) dringen minder gemakkelijk tot hen door.

Andere gedragsproblemen die bij mensen met FXS vaak voorkomen zijn angst en agressie.

Spraak-taalontwikkeling

De taalontwikkeling komt relatief laat op gang. Gemiddeld beginnen jongens rond drie tot vier jaar met hun eerste woordjes en zinnestelsels. Sommige jongens gaan helemaal niet of pas in de puberteit praten. Gaan ze eenmaal praten, dan is het opvallend hoe groot hun woordenschat direct al is. Ze nemen gemakkelijk woorden of uitdrukkingen uit hun omgeving over, ook zonder dat ze de betekenis begrijpen. Hierdoor is het niet altijd in te schatten wat ze wel en niet begrijpen. vaak praten ze snel en van de hak op de tak, en herhalen zij regelmatig woorden en zinnestelsels.

Bij de ontwikkeling van spraak en bij het taalgebruik van meisjes zijn er dezelfde kenmerken als bij jongens, maar in veel mindere mate. Ze praten meestal veel en goed, maar hebben moeite met ordening en concentratie. Als gevolg hiervan kunnen ze in een gesprek bijvoorbeeld van de hak op de tak springen ('spraakwaterval').

Sociaal/emotioneel

Mensen met FXS kunnen veel moeite hebben met sociale contacten. Jongere kinderen sluiten bijvoorbeeld de ogen of bedekken deze met hun handen, als ze rechtstreeks worden aangesproken. Ze vermijden oogcontact. Toch kunnen jongere kinderen juist ook heel open en spontaan zijn en dit verlegen gedrag niet tonen.

Op oudere leeftijd kunnen kinderen en volwassenen zich wat betreft persoonlijke verzorging en huishoudelijk werk meestal wel goed redden.

Overige gezondheidsproblemen

Mensen met FXS zijn meestal gezond en kunnen in principe (als er geen ernstige andere problemen aanwezig zijn) net zo oud worden als mensen zonder FXS. In de kindertijd (tot een jaar of 5) hebben zij vaak infecties aan de luchtwegen en oorontstekingen.

Andere gezondheidsproblemen die kunnen voorkomen:

- bijziendheid, scheelzien en cilindrische afwijkingen;
- bij jongens is er vaak een vergroting van de testikels (zaadballen), ze zijn echter normaal vruchtbaar;

- ook meisjes zijn normaal vruchtbaar, maar een deel van de vrouwen raakt op jongere leeftijd in de overgang;
- voedingsproblemen;
- epilepsie;
- aangeboren hartafwijkingen;
- aandoeningen van het bewegingsapparaat, zoals bijvoorbeeld een aangeboren heupluxatie;
- nieraandoening;
- problemen met de zindelijkheid.

Hieronder staan in de tabel de meest voorkomende symptomen en (mogelijke) gezondheidsproblemen bij FXS:

symptoom	Kenmerken die kunnen voorkomen	Leeftijd presentatie symptomen
Uiterlijke kenmerken Gelaat	<ul style="list-style-type: none"> • relatief grote schedel • langgerekt hoofd • hoog voorhoofd • forse kin • grote afstaande oren • versterkte groei onderkaak • slecht op elkaar passen van de kaak • onregelmatig gebit, soms dubbele tandenrij 	Bij jonge kinderen niet opvallend, op latere leeftijd (met name bij jongens) steeds opvallender.
	<ul style="list-style-type: none"> • Grote testikels (zaadballen) 	Ontstaat in de puberteit bij 80% van de jongens met FXS
Groei	Uiteindelijke lengte is gemiddeld	<i>Geboorte:</i> <ul style="list-style-type: none"> • gewicht is normaal tot licht verhoogd • soms grote schedelomtrek • lengte iets groter dan gemiddeld <i>Kindertijd:</i> Versnelde groei met grote lengte. <i>puberteit:</i> Groeisnelheid weer minder snel.

Verstandelijke beperking	<ul style="list-style-type: none"> • Bij jongens en mannen meestal matige tot ernstige verstandelijke beperking (IQ tussen de 20 en 60). • Bij meisjes en vrouwen meestal licht tot matige verstandelijke beperking (IQ tussen de 50 en 85). 	
Huid	Fluweelachtig	
Motorische ontwikkeling	Vertraagde motorische ontwikkeling	<ul style="list-style-type: none"> • Vroege motorische ontwikkeling loopt achter. • Mijlpalen vaak laat of nog 'net op tijd'. • Jonge kinderen vaak wat slapper.
Spraaktaalontwikkeling	<ul style="list-style-type: none"> • spraak komt later op gang • vaak moeilijk verstaanbaar • vaak opvallende kenmerken als: <ul style="list-style-type: none"> – herhalen van tekst zonder het echt goed te begrijpen – van de hak op de tak springen – snel en onsamenhangend praten 	Een aantal kinderen met FXS gaat nooit praten.
Gedrag/Sociaal- emotioneel	<ul style="list-style-type: none"> • snel overprikkeld • fladderen met handen • vaak kenmerken van ADHD, zoals hyperactiviteit, aandachtsproblemen en impulsiviteit • vaak kenmerken van autisme spectrum • overgevoeligheid bij het aanraken • soms bijten op de handen • inslaapproblemen, doorslaapproblemen • fladderen met de handen • bijten in de handen • verlegenheid • mijden van oogcontact • weinig sociale interactie 	<p><i>Vanaf het 1^e jaar:</i> verhoogde prikkelbaarheid.</p> <p><i>Vanaf het 2^e jaar:</i> hyperactiviteit, aandachtsproblemen en impulsiviteit. Ook fladderen met de handen, bijten in de handen, verlegenheid en mijden van oogcontact.</p> <p><i>Bij volwassenen:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • hyperactiviteit wordt minder • problemen met het regelen van agressie (mannen) • sociale angsten

	<ul style="list-style-type: none"> • sociale angst (mogelijk ook door overgevoeligheid voor omgevingsprikkels) • sociaal vermijdingsgedrag • emotionele labiliteit • depressie • angstsymptomen 	<ul style="list-style-type: none"> • dwanggedachten steeds hetzelfde blijven herhalen • psychosen (bijvoorbeeld dingen verbeelden die er in werkelijkheid niet zijn, niet meer in de werkelijkheid zijn) • stemmingsstoornissen (met name vrouwen) • persoonlijkheidsstoornissen
Leerproblemen	<ul style="list-style-type: none"> • leerproblemen • problemen met rekenen • problemen met name bij moeilijke taken 	
Voedingsproblemen	<ul style="list-style-type: none"> • voedingsproblemen • bij herhaling braken door terugkomen van de voeding 	Met name op jonge leeftijd voedingsproblemen, onder andere door terug komen van de voeding en door gestoorde mondmotoriek.
Overgewicht	overgewicht of obesitas	
Zindelijkheid	later dan gemiddeld zindelijk.	
Neurologisch	<ul style="list-style-type: none"> • epileptische aanvallen • op latere leeftijd problemen met bewegen, soms klachten die lijken op klachten zoals bij de ziekte van Parkinson • afname geheugen en cognitieve functies na de leeftijd van 40 jaar 	Bij 20 % van de jonge kinderen epilepsie. De verwachting is meestal gunstig, de aanvallen verdwijnen vaak gedurende de eerste 10 jaar.
Oog	Oogafwijkingen waaronder scheelzien (40%).	
KNO	<i>Tot leeftijd van 5-6 jaar:</i> Recidiverende oorontstekingen (60 - 80 %) met soms blijvend gehoorverlies als gevolg holte-ontstekingen.	
Hart en vaten	<ul style="list-style-type: none"> • hartklepafwijkingen • hoge bloeddruk 	
Bindweefsel en bewegingsapparaat	<ul style="list-style-type: none"> • liesbreuk • aangeboren heupafwijking • losse gewrichten, waardoor sneller uit de kom • klompvoeten (1-2%) • platvoeten(80%) 	Gewrichten vaak overstrekbaar, met name de vingers en de polsen.

	<ul style="list-style-type: none"> • duim met 2 gewrichten • vergroeiing van de rug 	
Blaas/urine­wegen/ seksualiteit	<ul style="list-style-type: none"> • Teruglopen van urine vanuit de blaas naar boven. • Nierbeschadiging op langere termijn. • Problemen met zindelijkheid (bij 50 % van de kinderen, bij jongvolwassenen nog ongeveer 25 %). • Mogelijke niet gelijk lopen van fysieke mogelijkheden op gebied van seksualiteit en de emotionele beleving (begrip, gevoel, relaties). • Door andere prikkel­verwerking soms bijzondere seksuele interesses. 	<ul style="list-style-type: none"> • Bij volwassenen nierproblemen. • Kinderen met FXS hebben in principe een normale puberteit en seksuele ontwikkeling. Zij missen echter in meer of mindere mate emotionele rijping en structuur die zorgt voor een probleemloze integratie van seksualiteit in het alledaagse gedrag.
hormonaal	<ul style="list-style-type: none"> • Premenstrueel syndroom (bij sommige vrouwen). • Beperkte aanwijzingen voor een verminderde vruchtbaarheid bij mannen met FXS. 	

Oorzaak en erfelijkheid bij FXS

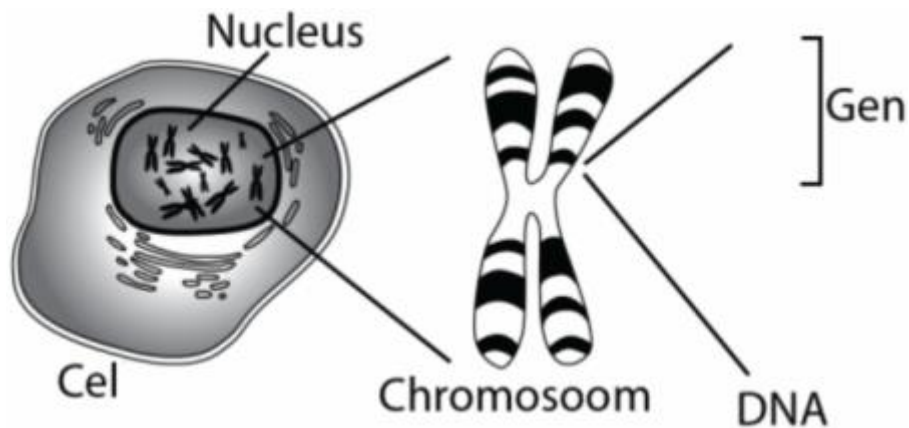
Algemene informatie over erfelijkheid

Het erfelijk materiaal dat een kind krijgt van zijn vader en moeder, bestaat uit chromosomen.

Ieder mens is opgebouwd uit ontelbare cellen. Alle onderdelen van het lichaam (huid, haren, botten, spieren enzovoort) zijn uit cellen opgebouwd. In alle levende cellen bevindt zich een kern, die lange draden van een stof bevat. Die stof wordt DNA genoemd. In een deel van dit DNA ligt de erfelijke informatie opgeslagen in een bepaalde code. Deze stukjes DNA noemen we genen. Het DNA wordt beschermd door een eiwitmantel en is opgeborgen in een soort pakketjes: chromosomen.

Een chromosoom is dus de drager van het erfelijk materiaal van een mens. Een gen is een stukje afgebakend DNA. Elk gen beschrijft de code van een kenmerk, die (mee)bepaalt hoe je er uit ziet, hoe je lichaam werkt en hoe je bent.

Normaal heeft iedereen 46 chromosomen. Naast 22 identieke paren chromosomen hebben mannen ook één X-chromosoom en één Y-chromosoom (XY), vrouwen twee X-chromosomen (XX). XX en XY zijn de geslachtschromosomen. Zij bepalen het geslacht.



Oorzaak FXS

De oorzaak van FXS ligt in een verandering (mutatie) van het X-chromosoom. De naam FXS verwijst naar een breekbare (=fragiele) plaats in een van de geslachtschromosomen, het X-chromosoom. Die afwijking is zichtbaar te maken onder een microscoop. Er is dan een versmalling te zien in het chromosoom. Zie Afbeelding 1.

De verandering bij FXS van het X-chromosoom zit aan het einde van de lange arm. Hier ligt het gen dat zorgt voor de productie van een bepaald eiwit, namelijk het FMRP-eiwit (Fragile X mental retardation protein). Dit gen heet FMRP1-gen. Door een **volledige mutatie** van dit FMRP1-gen wordt het FMRP-eiwit in het aangedane X-chromosoom niet meer aangemaakt. Wat de precieze functie van het eiwit is, wordt op dit moment nog onderzocht. Zeker is dat een tekort aan het FMRP1-eiwit de kenmerken van FXS veroorzaakt. Het tekort aan dit eiwit heeft invloed op de ontwikkeling van de hersenen. Voor vrouwen geldt dat het tweede X-chromosoom (vrouwen hebben twee X-chromosomen) een deel van de 'eiwitproductie' overneemt. De kenmerken van het syndroom zijn hierdoor voor vrouwen vaak wat milder. Recent onderzoek laat ook zien dat het FMRP1-eiwit bij sommige mannen toch in een deel van de cellen aanwezig kan zijn. Er is dan sprake van mozaïekpatronen: het eiwit komt in sommige cellen wel voor en in andere niet. Hierdoor kunnen de kenmerken van het syndroom – net als bij vrouwen – milder zijn.

Premutatie

Soms is er sprake van een *kleine* verandering van het FMRP1-gen. Dit noemt men een premutatie. Bij een premutatie hebben mensen zelf niet het syndroom.

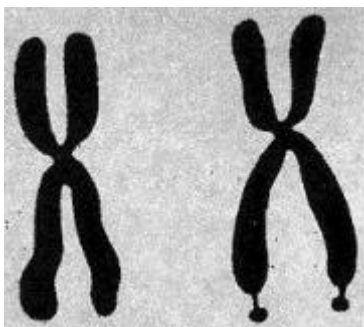
Voorheen werd gedacht dat mensen met een premutatie geen klachten hebben, maar slechts een verhoogd risico op het krijgen van een kind met FXS, wanneer een moeder de premutatie heeft.

Inmiddels is bekend dat het hebben van de premutatie toch een aantal klachten en verschijnselen kan geven:

- De meest bekende is het Fragile X Tremor Ataxia Syndrome (FXTAS), dat voorkomt bij ongeveer 45% van de mannen en 8-16% van de vrouwen met premutatie, meestal na het 50^e jaar. Bij dit syndroom krijgt iemand problemen met het maken van bewegingen en soms met het geheugen.

De belangrijkste kenmerken van FXTAS zijn: beven bij bewegingen, bewegingsstoornissen zoals moeite met stilstaan en in een rechte lijn lopen, stijfheid in armen en benen, brandende pijnen en tintelend gevoel in de voeten, geheugenverlies, achteruitgang van het IQ en dementie.

- Ook komt prematuur ovariumfalen voor. Dit wordt ook wel vervroegde overgang genoemd, en komt voor bij ongeveer 20% van de vrouwen met de premutatie. Draagsters van de premutatie kunnen op jonge leeftijd al tekenen van falen van de eierstokken vertonen en daarmee een verhoogd risico hebben op een vervroegde overgang. Voor jonge draagsters is het belangrijk met vervroegde overgang rekening te houden als er een kinderwens is. Vervroegde overgang heeft verder gezondheidsrisico's zoals botontkalking en een vergroot risico op hart- en vaatziekten. De medische benaming voor vroege overgang bij vrouwen met een premutatie is FXPOF of FXPOI: Fragile X Premature Ovarial Failure/ Insufficiency.
- Daarnaast wordt de premutatie in verband gebracht met andere verschijnselen, waaronder chronische pijnsyndromen, hypertensie, hypothyreoïdie, migraine en psychiatrische problemen als angst, angstklachten, depressie of aan autisme gerelateerde klachten.



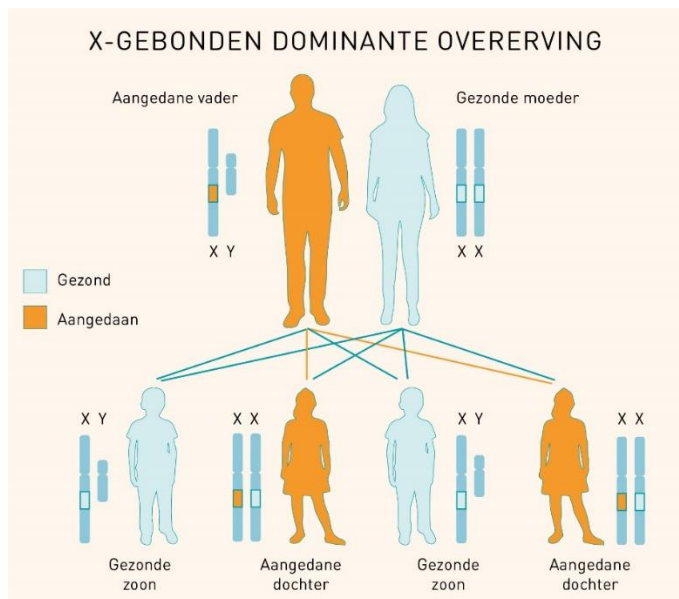
Afbeelding 1: Chromosomenpaar. Links een normaal chromosoom en rechts een X-chromosoom met onderaan het 'fragiele' stukje in het chromosoom

Voorkomen

Men schat dat 1 op de 4.000 -7.000 mannen in Nederland FXS heeft. Dat betekent dat er in Nederland per jaar zo'n 20 jongens worden geboren met FXS. Ongeveer 1 op de 8000-11.000 vrouwen heeft FXS. Dat zijn jaarlijks ongeveer 15 meisjes. De aantallen bij vrouwen liggen lager, omdat niet bij alle vrouwen de kenmerken tot uiting komen.

Erfelijkheid

FXS wordt X-gebonden overgeërfd. Dat betekent dat een persoon de aandoening heeft als diegene het aangedane X-chromosoom van een van zijn ouders krijgt en het dus in zijn/haar cellen voorkomt. Het afwijkende gen bij FXS ligt op het X-chromosoom. De kans dat een kind een X-gebonden dominante aandoening van de ouders erft, hangt af van welke ouder de mutatie heeft (zie afbeelding 2).



Afbeelding 2: afbeelding van X-gebonden overerving bij een vader met de volledige mutatie

Erfelijkheid FXS bij een volledige mutatie

Als de moeder (XX) de mutatie heeft kan ze aan haar zonen of dochters een X-chromosoom met de mutatie óf het gezonde X-chromosoom doorgeven. De kans is dan dus 50% dat haar zonen of dochters de aandoening krijgen (en 50% kans om het niet te krijgen).

Voor een vader (XY) met de mutatie is dit anders. Hij geeft de mutatie altijd door aan zijn dochters, want zij krijgen altijd zijn X-chromosoom. Alle dochters van een vader met een X-gebonden dominante aandoening krijgen dus de aandoening. Zonen erven het Y-chromosoom van hun vader; zij kunnen de aandoening dus niet van hun vader krijgen.

Bij FXS zijn de gevolgen voor mannen vaak groter dan voor vrouwen. De reden hiervoor is dat mannen maar één X-chromosoom per cel hebben, en vrouwen twee. Bij vrouwen produceert het gezonde X-chromosoom dan nog wel wat van het FMRP eiwit, waardoor kenmerken van het syndroom bij vrouwen vaak wat milder zijn.

Erfelijkheid bij een premutatie van het FMRP-1 gen

Mannen met een premutatie geven aan hun dochters altijd een bijna onveranderde premutatie door. Aan hun zonen geven zij hun normale Y-chromosoom door.

Als de moeder (XX) de premutatie heeft kan ze aan haar zonen of dochters een X-chromosoom met de (pre)mutatie óf het gezonde X-chromosoom doorgeven. De kans is dan dus 50% dat haar zonen of dochters het gen met de premutatie krijgen en 50% kans om het niet te krijgen.

Een premutatie kan bij het nageslacht over gaan in een volledige mutatie. De grootte van de premutatie (de mate van verandering van het gen) bij de moeder bepaalt de kans op het ontstaan van een volledige mutatie bij het kind.

Een volledige mutatie betekent bij een jongen dat hij het FXS heeft. Niet alle meisjes met een volledige mutatie hebben de symptomen van FXS, dit is in 50 -70% het geval. Dit, zoals hierboven uitgelegd, omdat zij een tweede X-chromosoom hebben.

De kinderarts zal gezien de gecompliceerde overerving en de aanzienlijke herhalingskans altijd verwijzen naar de klinisch geneticus voor erfelijkheidsvoorlichting.

Diagnostiek bij familieleden

Familieonderzoek

De diagnose FXS heeft een flinke impact op de gehele familie. Het is raadzaam om de lijnen van overerving uit te laten zoeken in verband met de risico's die ook de dragers hebben op het ontwikkelen van FXTAS en/of bij vrouwen FXPOI. Daarnaast is er een aanzienlijk risico op FXS bij het krijgen van een volgend kind. Hierbij ook aandacht voor zussen van moeder, die ook een verhoogd risico kunnen hebben op een kind met FXS. De kinderarts zal gezien de gecompliceerde overerving en de aanzienlijke herhalingskans altijd verwijzen naar de klinisch geneticus.

FXTAS

Wanneer bij een man de diagnose FXTAS wordt gesteld, is dit van belang voor de familie: eventuele dochters zijn namelijk drager van de premutatie en hebben zodoende een vergrote kans op kinderen met FXS. Ook broers en zussen van een patiënt en hun kinderen hebben een grote kans op het dragen van de premutatie. Dit is voor het ontwikkelen van FXTAS van belang, evenals voor het doorgeven van het gen door eventuele dochters.

FXPOI

Wanneer bij een vrouw FXPOI wordt gediagnosticeerd, heeft de vrouw de (pre)mutatie. Haar eventuele kinderen kunnen drager zijn.

Zelfbeschikkingsrecht

Elke patiënt heeft zelfbeschikkingsrecht. Het is van belang dat de arts de gevolgen van een genetisch onderzoek en met name van DNA-onderzoek uitgebreid bespreekt. De patiënt moet ruim de gelegenheid krijgen te overwegen of deze wel of niet genetisch wil worden getest. De informatie over het genetisch testen kan uiteraard ook door de klinisch geneticus worden gegeven.

Met name wanneer personen zonder verschijnselen, bijvoorbeeld familieleden, worden getest, is het wenselijk om een klinisch geneticus te betrekken. Behalve het recht om te weten hebben patiënten en familieleden ook het recht om niet te weten. Extra aandacht dient te worden besteed aan het testen van kinderen. Immers, DNA-onderzoek bij een kind ontnemt dat kind het recht op niet te weten. Wanneer het een kind met verschijnselen betreft, weegt de keuze van testen zwaarder dan het recht op niet te weten. Echter, wanneer het om een kind zonder verschijnselen gaat, dient men terughoudend te zijn met testen. Dit moet goed met de klinisch geneticus worden afgewogen. Wanneer een kind zonder verschijnselen die nog niet is getest, seksueel actief wordt, is het belangrijk om met ouders, kind en klinisch geneticus opnieuw een overweging te maken.

Informeren familieleden

De Nederlandse privacywetgeving staat niet toe dat klinisch genetici en klinisch genetisch consulenten rechtstreeks familieleden informeren over het bestaan van een erfelijke aandoening in hun familie. De patiënt kan wel met begeleiding van de klinisch geneticus en met behulp van een door de klinisch geneticus opgestelde familiebrief, de familieleden informeren. De patiënt moet worden gewezen op het belang voor de familieleden en de morele verantwoordelijkheid hen te informeren.

Erfelijkheidsvoorlichting bij kinderwens en prenatale diagnostiek

Als een premutatie bij de moeder is gevonden, dan kunnen de (aanstaande) ouders zich laten informeren over het risico op een volgend kind met FXS. Voor een voorlichtings- en adviesgesprek moet worden verwezen naar één van de klinisch genetische centra.

1.3 De diagnose FXS

Omdat de uiterlijke kenmerken voor FXS zeer beperkt kunnen zijn, kan er een vermoeden bestaan van de aandoening FXS maar op basis van deze kenmerken alléén, kan de diagnose FXS niet worden gesteld. De diagnose FXS kan alleen worden gesteld op basis van DNA-onderzoek. Tegenwoordig wordt bij elk kind met een grote ontwikkelingsachterstand DNA-onderzoek naar FXS gedaan. Bij meisjes kan de ontwikkelingsachterstand relatief meevallen en zijn de uiterlijke kenmerken nog minder zichtbaar dan bij jongens. Het DNA-onderzoek wordt hierdoor later ingezet en de diagnose wordt bij hen vaak veel later gesteld.

Bij het DNA-onderzoek wordt een beetje bloed afgenomen. Uit het bloed worden de witte bloedcellen gehaald. Deze witte bloedcellen worden op kweek gezet. Na vermenigvuldiging worden de cellen op een bijzondere manier behandeld, zodat de chromosomen die het erfelijk materiaal bevatten, onder de microscoop zichtbaar worden.

1.4 De behandeling en begeleiding bij FXS

Er bestaat geen genezende behandeling voor FXS. De behandeling is gericht op de symptomen en vereist een multidisciplinaire benadering. Met een multidisciplinaire behandeling (dit betekent dat er meerdere disciplines/zorgverleners bij de behandeling zijn betrokken) kan voortdurende goede kwaliteit van zorg geleverd worden door verschillende zorgverleners die gezamenlijk de zorg en behandeling bieden die past bij de specifieke problematiek van de patiënt met FXS. Er is samenwerking en overleg met en tussen de verschillende zorgverleners en de patiënt. Er zal altijd een regievoerend arts zijn die zorgt dat alle zorg die de zorg coördineert.

Fysiotherapie

Fysiotherapie kan nuttig zijn om de ontwikkeling van motorische vaardigheden te stimuleren en ontspanningstechnieken aan te leren. Ook kan fysiotherapie zinvol zijn bij hypotonie (verlaagde spierspanning) en hyperlaxiteit (slappe banden en kapsels van de gewrichten), omdat deze aspecten de motorische ontwikkeling negatief beïnvloeden. Een fysiotherapeut kan eventueel samen met een bewegingsagoog bepalen wat voor een type lichaamsbeweging passend is.

Logopedie

Logopedie kan helpen om beter en rustiger te leren spreken, om beter te articuleren, en om de taalontwikkeling te stimuleren. Ook kan een logopedist helpen om met een kind het taalgebruik te oefenen in de verschillende sociale situaties.

Ergotherapie

De ergotherapeut kan helpen zoeken naar manieren en hulpmiddelen om taken uit te voeren, aangepast aan de patiënt en diens mogelijkheden en behoeften. De ergotherapeut kan bijvoorbeeld helpen met een speciaal ontworpen computermuis en toetsenbord of een potlood dat makkelijker te hanteren is voor een kind met een slechte motorische controle en grip. Sommige ergotherapeuten kunnen onderzoek doen naar de zintuigen (sensorische integratie) en adviezen geven om over- en onderprikkeling te voorkomen en behandelen. Soms zijn het psychologen of gedragsdeskundigen die dit type onderzoek uitvoeren.

Opvoedkundige begeleiding

Het opvoeden van een kind met FXS roept vaak veel vragen op. Opvoedkundige begeleiding vanaf jonge leeftijd en een passende schoolomgeving zijn zeer belangrijk. Denk bij opvoedkundige begeleiding aan bijvoorbeeld een orthopedagoog of een psycholoog. Deze kan bijvoorbeeld een methode introduceren om de ontwikkeling te stimuleren, zoals 'Kleine stapjes'.

Ook als de opvoeding van een kind met FXS een grote belasting is voor de ouders of de broertjes/zusjes, kan ouderbegeleiding een rol spelen voor een gezin. Problemen die daar een plaats kunnen hebben, zijn slaap-, eet-, leer- en gedragsproblemen.

Geneesmiddelen

Het gebruik van medicijnen zal altijd in overleg met en op voorschrift van een arts (regievoerend arts, huisarts, kinderarts, psychiater, arts verstandelijk gehandicapten of andere specialist) plaatsvinden. Een arts zal, vaak samen met een psycholoog, de aard en de ernst van de symptomen beoordelen en advies geven over medicijnen of andere interventies.

Symptomen die bij FXS voorkomen en in aanmerking kunnen komen voor behandeling met geneesmiddelen zijn:

- Agressie;
- Impulsiviteit;
- Hyperactiviteit;
- Concentratiestoornissen;
- Angst;
- Overprikkeling;
- Epilepsie;
- Obstipatie;

- zuurbranden (refluxziekte).

Wanneer is besloten tot het geven van medicijnen, moet een keuze worden gemaakt uit de verschillende mogelijkheden. Dit moet besproken worden met alle betrokkenen, zoals ouders, leerkrachten en begeleiders. Het gesprek moet niet alleen te gaan over het gebruik van de medicijnen, maar ook over de eventuele gevolgen daarvan in de sociale en pedagogische omgeving.

Voor de symptomatische behandeling van de gedragsmatige en psychiatrische aspecten kunnen diverse medicijnen worden uitgetest. Het blijft vaak zoeken naar het best werkzame medicijn. Daarnaast krijgen de kinderen vaak medicijnen voor epilepsie en antibiotica (in verband met de oorontstekingen):

- Sommige kinderen hebben baat bij medicatie die de concentratie verbetert.
- Geneesmiddelen die gebruikt worden bij ADHD kunnen helpen het drukke gedrag wat te verminderen en de concentratie te bevorderen.
- Veel kinderen met FXS hebben slaapproblemen, melatonine kan een gunstig effect hebben.
- Bij meer psychiatrisch aandoende klachten kunnen antipsychotica worden voorgeschreven door de (kinder)psychiater.

Medicijnen kunnen goed gecombineerd worden met ondersteunende therapie zoals logopedie, ergotherapie, fysiotherapie, onderwijsaanpassing (begeleiding in klas of speciaal basisonderwijs) en opvoedkundige adviezen. Bij begeleiding op het gebied van de prikkelverwerking (sensorische informatieverwerking) zijn het begeleiden bij het verwerken van prikkels zoals voelen, aanraken, smaak/geur, horen, zien en bewegen belangrijk.

Medische begeleiding

Een regelmatige geneeskundige begeleiding is noodzakelijk voor de lichamelijke problemen, zoals frequente middenoorontstekingen, oogproblemen en epilepsie. Als de problemen meer complex zijn of meer gespecialiseerde hulp vereisen, zal de regievoerend arts, behandelend arts of de huisarts doorverwijzen naar de juiste specialist.

Adviezen leeromgeving voor kinderen met FXS om hen zo goed mogelijk te laten ontwikkelen

De leermogelijkheden bij kinderen met FXS kunnen sterk verschillen, deze variëren van beperkte leermoeilijkheden bij een gemiddeld IQ (vaak bij meisjes) tot matige en ernstige beperkingen van leermogelijkheden.

Van belang bij de begeleiding en optimale ontwikkeling van de leermogelijkheden zijn:

- een rustige leeromgeving;
- kleine taken;
- structuur en regelmaat;
- hulpmiddelen zoals een planbord met pictogrammen;
- visueel aanbieden van de stof;
- niet onder druk zetten;
- aansluiten bij de belangstelling en cognitieve vermogens van het kind;
- gebruik van computers;
- gestructureerde lichaamsbeweging.

2. Organisatie van de zorg

Als een kind een achterstand in de ontwikkeling heeft, of een gedragsprobleem zal dit door de jeugdarts of de huisarts gesignaleerd worden. De jeugdarts of de huisarts zal verwijzen naar de kinderarts. Als de kinderarts denkt aan de diagnose FXS, zal hij daarvoor onderzoek aanvragen. Daarvoor verwijst hij het kind naar de klinisch geneticus die de diagnose onderzoekt met een DNA-onderzoek.

Als de diagnose door middels van DNA-onderzoek bevestigd is, gaat de klinisch geneticus verder met familieonderzoek en geeft hij de ouders van het kind met FXS advies en uitleg over de aandoening. Daarna verwijst hij het kind terug naar de kinderarts. De kinderarts kijkt of er nog mogelijke bijkomende problemen aanwezig zijn, zoals oorontstekingen of een eventuele aangeboren hartafwijking. Verder verwijst de kinderarts als het nodig is naar de KNO-arts, cardioloog, fysiotherapeut, logopedist en soms ook de oogarts. Daarnaast is vaak een kinderpsychiater betrokken die de meer gedragsmatige problematiek behandelt.

Binnen 6 maanden na het stellen van de diagnose verwijst de kinderarts het kind naar een erkend expertisecentrum (EC) voor FXS (zie voor een actueel overzicht www.zichtopzeldzaam.nl). Afhankelijk van de klachten en symptomen van het kind met FXS en de wensen van kind en ouders, blijft het kind onder controle van het EC of wordt hij terug- of doorverwezen naar zorgverleners in de tweede en/of eerstelijns.

Voor psychologische zorg die is afgestemd op belangrijke momenten in de ontwikkeling, wordt een psychologisch en psychiatrisch onderzoek bij het EC op de leeftijden van 3, 6, 11, 15 en 18 jaar aangeraden. Indien ouders, de regievoerend arts of de patiënt zelf dat nodig achten kan ook op andere leeftijden een afspraak worden gemaakt.

Tijdens een bezoek in het EC wordt er door artsen met verschillende specialismen naar het kind gekeken en vinden de onderstaande onderzoeken/bezoeken plaats:

- Consult psychiatrie en psychologie met:
 - IQ-onderzoek bij het kind, met ook enkele neuropsychologische taken;
 - ADOS-onderzoek (autistisch diagnostisch observatie schema) bij het kind, gericht op onderzoek naar eventueel autistische kenmerken;
 - ouder-anamnese;
 - psychiatrisch onderzoek bij het kind indien nodig.
- Consult kinderarts.
- Consult klinisch geneticus indien nodig (bij vragen ouders).

Een goede samenwerking tussen EC en zorgverleners in de buurt van de patiënt, waarbij de patiënt zowel gezien wordt in de eerste- als in de tweedelijns en in het EC heet 'shared care'. Het lokale ziekenhuis werkt samen met het EC. De zorg wordt *dichtbij de patiënt gegeven als het kan en ver weg als het moet*. Zorgverleners die onderdeel zijn van 'shared care', houden elkaar goed op de hoogte.

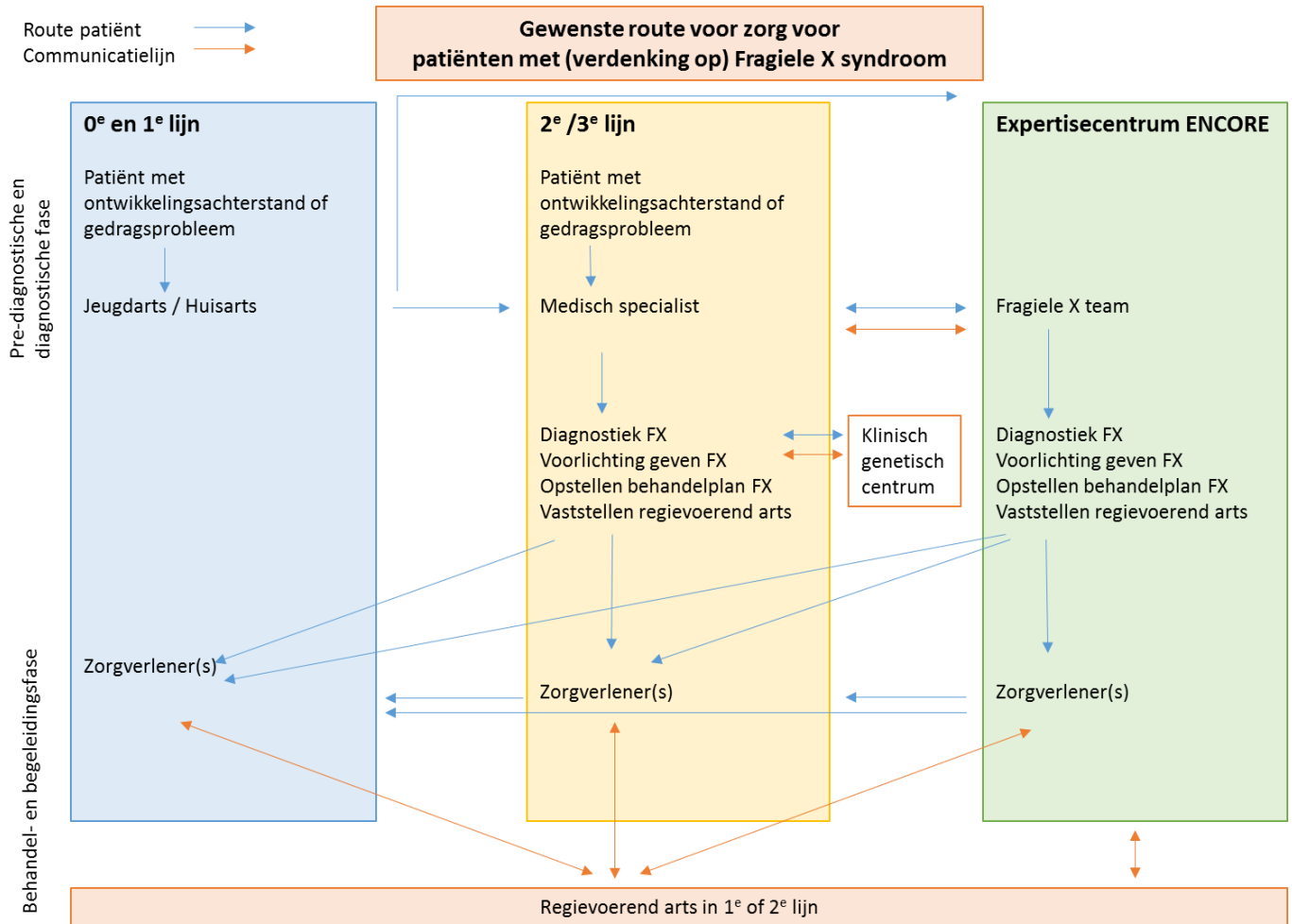
De behandeling van een kind met FXS is gericht op de symptomen die er zijn én op het zo optimaal mogelijk laten verlopen van de ontwikkeling van het kind op alle vlakken (motorisch, psychosociaal, spraak/taal). Er zullen meerdere zorgverleners bij het kind betrokken zijn en dat vereist meestal een

multidisciplinaire behandeling (behandeling door meerdere disciplines (= verschillende soorten zorg- en hulpverleners)). De behandeling zal meestal bestaan uit logopedie, fysiotherapie, ergotherapie, ouderbegeleiding, psychologische begeleiding, gedragstherapie en medicatie. Het is wenselijk dat het kind gedurende zijn hele leven door zorgverleners wordt gevolgd, omdat op verschillende leeftijden weer nieuwe problemen kunnen ontstaan. Om de juiste zorg op het juiste moment in te kunnen zetten wordt er een regievoerend arts (RA) aangesteld. Deze RA is een medisch specialist uit het ziekenhuis, de huisarts of een arts verstandelijk gehandicapten (AVG). Deze RA is goed op de hoogte van FXS, en weet ook welke problemen zich bij een kind met FXS op de verschillende leeftijden kunnen voordoen. Het ligt onder andere aan de hoeveelheid medische problemen en de voorkeur van (de ouders van) het kind welke arts het meest geschikt is als RA. Nadat de diagnose FXS is gesteld zal de behandelend arts in overleg met de ouders en het expertisecentrum een RA vaststellen.

De regievoerend arts (RA):

- is zo veel mogelijk op de hoogte van de laatste ontwikkelingen en behandelmethoden van FXS;
- is na de diagnose FXS vastgesteld in overleg met behandelend arts, ouders en het expertisecentrum;
- heeft het medisch inhoudelijk overzicht en heeft de regie over de totale (leeftijdsgebonden) multidisciplinaire zorg (inclusief follow-up);
- coördineert de multidisciplinaire zorg;
- bewaakt het zorgproces, zodat op het juiste moment de juiste zorg wordt geboden op de juiste plaats;
- is het eerste aanspreekpunt voor de ouders van het kind voor vragen rondom de zorg van het kind met FXS;
- is het eerste aanspreekpunt voor de zorgverleners die betrokken zijn bij de zorg van het kind met FXS;
- overziet de zorg en past deze zo nodig aan. De RA stelt in overleg met de ouders van het kind met FXS het individueel zorgplan op en hij informeert hiervoor ook bij de overige betrokken zorgverleners);
- ziet toe op de uitvoering en het actueel houden van het individueel zorgplan;
- ondersteunt de (ouders van de) patiënt;
- is verantwoordelijk voor het verloop van een goede overgang van kinder- naar volwassenenzorg (de transitie);
- staat direct in contact met een expertisecentrum (EC) voor FXS.

Gewenste route van zorg



3. Wat kunt U als ouder/naaste van een kind met FXS zelf doen?

Deze informatie is met name gericht op de naasten van het kind, maar ook van belang voor zorg- en hulpverleners en onderwijskrachten.

Voor de omgeving en met name voor de directe familie (ouders, broers en zussen) is de impact van het krijgen van een kind met een verstandelijke beperking en gedragsproblemen groot.

Toekomstverwachtingen, zoals ouders die vaak hebben wanneer hun kind geboren wordt, zijn anders en moeten vaak worden bijgesteld. Het is belangrijk dat u als naaste alert bent op fysieke of emotionele overbelasting van uzelf en uw naasten door mogelijk soms zware mantelzorgtaken.

Voor vragen over opvoeding en gedrag kunt u in eerste instantie in de eigen omgeving terecht. bespreek uw vragen met de behandelend arts, de huisarts of de jeugdarts.

Sinds 1 januari 2015 zijn gemeenten verantwoordelijk voor hulp en ondersteuning bij vragen over opvoeding en gedrag. Sommige gemeenten organiseren dit via het Centrum voor Jeugd en Gezin. Andere gemeenten hebben sociale (wijk)teams, jeugdteams of websites met complete zorg- en opvoedinformatie.

Voor online opvoedingsinformatie is www.opvoeden.nl een website met betrouwbare informatie over opvoeden, opgroeien en gezondheid.

De regievoerend arts kan u hierbij helpen.

3.1 Algemene adviezen

- **Wees alert op de eigen gezondheid, draagkracht en welbevinden.**
- **Maak emoties binnen het gezin bespreekbaar.**

Bij FXS wordt soms een groot beroep gedaan op de draagkracht van de ouders. Ook voor broers en zussen kan het hebben van een broer/zus met een aandoening ingrijpend zijn.

Het is van belang ook aandacht te besteden aan de andere kinderen in het gezin en aan de relatie met de partner. Kinderen weten vaak meer dan hun ouders zich realiseren. Verdriet, angst, jaloezie en schuldgevoelens komen veel voor. Een open communicatie en het bespreekbaar maken van emoties is belangrijk.

- **Vraag indien nodig een verwijzing naar maatschappelijk werk of psychologische hulpverlening.**
- **Zoek steun bij onder andere de fragiele X vereniging Nederland, MEE (daar waar zij vertegenwoordigd zijn) en bij de sociale wijkteams en het centrum voor Jeugd en Gezin.**

Als ouder kunt u goed kijken naar uw kind met FXS, en naar wat het kind aankan. Ook is het belangrijk om daar waar nodig te vragen om hulp en ondersteuning voor zowel uw kind als het gezin.

3.2 Ondersteunende organisaties

Hulp, ondersteuning en lotgenotencontact is te vinden bij:

De fragiele X vereniging Nederland

Lotgenotencontact kan veel ondersteuning bieden. De Fragiele X Vereniging Nederland biedt ouders, en ook de kinderen, jongeren en volwassenen met FXS, contact met lotgenoten, maar ook informatie over benodigde zorg (zie ook *Meer informatie over fragiele X*).

Integrale vroeghulp

Bij integrale vroeghulp (IVH) staat de vraag van het kind en de ouders centraal. De professionals van IVH luisteren naar kind en ouders en leveren begeleiding, ondersteuning en integraal advies. Het gevolg is een netwerk met ouders (en in een latere fase de jongere zelf) in de regie, waarbij wordt gestreefd naar het goed toerusten van ouders en kind/jongere, zodat die zelf de draad van het leven weer goed op kunnen pakken.

MEE

MEE geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke, lichamelijke beperking en/of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen. Bij MEE werken consulenten die ouders informatie en advies kunnen geven. Ouders kunnen hier terecht met vragen over adressen van scholen in de regio, ondersteuning bij het aanvragen van voorzieningen, oudercursussen, bijeenkomsten voor broertjes en zusjes, sport- en spelmogelijkheden in de regio en dergelijke. De zorgconsulent van MEE kan helpen bij het aanvragen van een PGB (persoonsgebonden budget).

Ieder(in)

Ieder(in) geeft, als koepelorganisatie van mensen met een lichamelijke of verstandelijke beperking of chronische ziekte, informatie en ondersteuning.

BOSK

BOSK is een platform voor mensen met een beperking en hun naasten. Men vindt er informatie, ondersteuning, advies en (h)erkenning. Het is een belangenbehartiger van mensen met een beperking en hun naasten. De BOSK kan de weg wijzen in de speurtocht naar hulp bij het zo goed mogelijk omgaan met beperkingen.

Oudervereniging Balans

Oudervereniging Balans versterkt de positie van kinderen en jongeren met ontwikkelingsproblemen bij leren en/of gedrag. Dat doen we door uitwisseling van kennis en ervaringen tussen ouders, onderwijs, zorgprofessionals en wetenschap. Zij bieden onder meer Balans Magazine, een professioneel tijdschrift met gerichte informatie over ontwikkeling en uitdagingen voor kinderen, BalansKIDS, een eigen blad voor en door kinderen met leer- en gedragsproblemen, informatie op de website, nieuwsbrieven, social media, webinars, lezingen, workshops en lotgenotencontact in alle regio's.

De Nederlandse Vereniging voor Autisme

De Nederlandse Vereniging voor Autisme (NVA) is de vereniging die zich inzet voor de belangen van mensen met autisme (of aandoening in het autismespectrum) en hun naasten in alle levensfasen en op alle levensterreinen. Zij doen dit onder meer door belangenbehartiging, door betrouwbare informatievoorziening en door lotgenotencontact in de buurt.

PGB-zorg of ondersteuning

Eerst kunt u een indicatie of verwijzing voor PGB-zorg aanvragen. Deze indicatie of verwijzing kunt u aanvragen bij het loket jeugdhulp of WMO-ondersteuning van uw gemeente.

U kunt kijken op Regelhulp.nl voor meer informatie. Hier vindt u ook meer uitleg voer jeugdhulp. PerSaldo is een belangenvereniging van mensen met een persoonsgebonden budget.

3.3 Adviezen bij de opvoeding

Ondersteun uw kind bij de opvoeding

- Kijk naar de mogelijkheden van uw kind.
- Laat uw kind zelf de grens bepalen.
- Geef uw kind een helpende hand waar dat nodig is.
- Ondersteun uw kind waar het kan.
- Help uw kind zich te uiten.
- Help uw kind bij het ordenen van zijn wereld.
- Geef uw kind zelfvertrouwen.
- Ga uit van de sterke kanten van uw kind.
- Geniet van de dingen die uw kind bereikt.

Bied uw kind veel structuur, voorspelbaarheid en duidelijkheid, zowel thuis als buiten de deur.

Het gedrag van een kind met FXS is vaak druk en chaotisch. Het kind is vaak snel afgeleid en zeer beweeglijk. Bovendien hecht het kind sterk aan regelmaat en rituelen.

Bied uw kind sociale contacten.

Stimuleer zo veel mogelijk deelname aan sociale activiteiten die passen bij het niveau van uw kind.

Het is voor peuters en kleuters belangrijk om in contact te komen met anderen. Andere kinderen worden steeds belangrijker. Zeker als kinderen naar school gaan.

Voorkom te veel nieuwe situaties, onvoorspelbare situaties

Zeker kinderen met FXS kunnen vaak niet goed omgaan met onvoorspelbare situaties. Zij reageren soms op situaties op een manier die voor de buitenwereld moeilijk te begrijpen is.

Het is goed om uw kind gedoseerd wel te leren wennen/ te trainen in het omgaan met dit soort situaties.

Zo komt het bij kinderen met het FXS vaak voor dat zij beginnen te huilen wanneer zij voor hun verjaardag worden toegezongen. Het kind staat plotseling in het middelpunt van de belangstelling, wat zorgt voor spanning of angst.

In soortgelijke situaties daarna kan deze reactie weer ontstaan, soms zelfs sterker. Op den duur kan er zelfs een soort trauma ontstaan, waarbij de kleinste herinnering aan de gebeurtenis al tot paniek kan leiden. Door een goede kennis van het syndroom kan een ouder het kind beter begeleiden in dergelijke situaties. Dit kan sterke reacties voorkomen.

Wanneer het kind bijvoorbeeld een bekend persoon ziet in een andere omgeving dan gebruikelijk, kan het daarop agressief of angstig reageren, ook wanneer het kind deze persoon normaal gesproken graag mag.

Dit lijkt uiteraard een vreemde reactie, maar is goed te verklaren. Het zien van de persoon, buiten de omgeving waar hij deze persoon normaal gesproken ziet, is een verrassing. Mensen zonder het FXS zullen dit een aangename verrassing vinden, maar voor kinderen met het FXS is dit een te grote verrassing. De plotselinge ontmoeting zorgt voor een enorme stressreactie. Dit uit zich in bijvoorbeeld agressie of paniek.

Voorkom te veel prikkels

Kinderen met het FXS reageren veel heftiger op externe prikkels. Het is daarom belangrijk kinderen rustig te benaderen en op een kalme en neutrale manier voor te bereiden op bepaalde gebeurtenissen. Door zelf rustig te zijn en niet teveel opwinding te laten blijken, blijft het kind zelf ook rustiger.

Benader kinderen met FXS rustig.

Bereid kinderen met FXS kalm en rustig voor op bepaalde gebeurtenissen.

Blijf zelf rustig.

Voorkom situaties die uw kind misschien spannend of eng zou kunnen vinden.

3.4 Adviezen ten aanzien van leren en onderwijs

Zorg voor visuele leeromgeving

Kinderen met FXS kunnen zich minder goed concentreren. Ze hebben een rustige leeromgeving nodig en de juiste begeleiding. Kinderen met het FXS zijn soms erg visueel ingesteld, ze zien beelden en letten op wat ze om zich heen zien. Je kan ze dus beter een plaatje laten zien dan geschreven tekst. Geschreven of gesproken tekst wordt in de regel veel minder goed opgenomen.

Zorg voor gespecialiseerde begeleiding en passend onderwijs

Passend onderwijs

Veel kinderen met FXS krijgen extra ondersteuning in het onderwijs. Deze ondersteuning wordt vooral gegeven vanwege leerproblemen, maar ook dikwijls voor problemen met sensomotoriek, spraak/taal, sociaal-emotioneel functioneren en/of gedrag.

Kinderen met FXS hebben veel meer behoefte aan extra hulp op school dan kinderen zonder FXS. Velen krijgen langdurig en op meerdere vlakken extra ondersteuning, wat nogal een belasting kan zijn voor het kind, de ouders en voor school.

Er zijn in Nederland veel mogelijkheden om kinderen met sociaal-emotionele en leerproblemen te ondersteunen, hetzij met een budget voor extra hulp binnen het reguliere onderwijs, hetzij met speciaal onderwijs. In het kader van 'passend onderwijs', moeten op dit moment reguliere scholen aan kinderen zo veel mogelijk onderwijs bieden binnen het 'samenwerkingsverband'. Het 'samenwerkingsverband' is een groep scholen die kinderen met diverse problemen kan opvangen. Voor kinderen met sociaal-emotionele of leerproblemen moet een plan ('ontwikkelingsperspectief') worden opgesteld waarin staat wat een kind nodig heeft. Het kan daardoor gebeuren dat een kind met specifieke onderwijs-ondersteuningsbehoeften, bijvoorbeeld ADHD en rekenproblemen, naar een andere school in het samenwerkingsverband moet gaan, omdat die school betere ondersteuning voor deze groep kinderen kan bieden.

Vóór tot plaatsing op een speciale school wordt besloten, wordt eerst (indien dat voor een kind mogelijk is) geprobeerd een kind de juiste hulp te bieden op zijn eigen (reguliere) school. Dit is in de eerste plaats de taak van de leerkracht, die zo veel mogelijk zal proberen om aan elk kind te bieden wat hij nodig heeft. Als dat niet voldoende mogelijk is, wordt een 'ondersteuningsarrangement' opgesteld, waarin staat welke vorm van hulp een kind nodig heeft. Voor toelating tot speciaal (basis)onderwijs en voor de ondersteuningsarrangementen moet een kind voldoen aan specifieke voorwaarden, onder andere wat betreft de ernst van de problematiek. De samenwerkingsverbanden bepalen de criteria voor toelating. De school van een kind moet helpen bij het in kaart brengen van de mogelijkheden en het zoeken van de juiste hulp. Bij elke stap die de leerkracht en de school van een kind of jongere adviseert, moet worden overlegd met de ouders. Ouders zijn de eerste verantwoordelijke als het gaat om de ontwikkeling en opvoeding van hun kind.

Verwijzing naar speciaal onderwijs

Wanneer een kind binnen het reguliere onderwijs problemen heeft om mee te komen met de rest van de klas, kan gekeken worden of het kind terecht kan op een speciale school. Hoewel ouders en kinderen vaak moeite hebben met de overstap naar speciaal onderwijs, is het belangrijk om te beseffen dat het voor veel kinderen met sociaalemotionele of leerproblemen erg demotiverend is om lange tijd 'op de tenen' te moeten lopen.

Zeker bij een combinatie van verschillende problemen (bijvoorbeeld concentratieproblemen, leerproblemen, en sociale kwetsbaarheid) kan onderwijs in kleine groepen op eigen niveau stimulerend werken en een kind in staat stellen zich beter te ontwikkelen. Afhankelijk van de ernst van hun problemen kunnen kinderen terecht in het speciaal onderwijs (SO) voor kinderen met diverse behoeftes. In veel regio's zijn 'Speciale scholen voor het basisonderwijs' (SBO) blijven bestaan voor kinderen met sociaal-emotionele en leerproblemen. Als deze vorm van onderwijs niet voldoende ondersteuning kan bieden, is speciaal onderwijs de aangewezen vorm. Na het SO kunnen kinderen terecht op een VMBO-school (met of zonder Leerwegondersteunend onderwijs ofwel LWO), op het Praktijkonderwijs of in het voortgezet speciaal onderwijs (VSO).

Ondersteuning binnen het reguliere onderwijs

Nu 'Passend Onderwijs' is ingevoerd, hebben de samenwerkingsverbanden in het basisonderwijs zeggenschap over de besteding van het geld voor ondersteuning binnen de klas of school. De SBO-scholen en de SO-scholen maken deel uit van de samenwerkingsverbanden.

Wat de meest aangewezen school is, is aan de ene kant afhankelijk van de individuele behoeften van een kind ('onderwijsondersteuningsbehoeften'), wat het kind nodig heeft. Aan de andere kant is belangrijk wat een school, volgens het 'schoolondersteuningsprofiel', kan bieden. Deze 'schoolondersteuningsprofielen' zijn op internet te vinden. De behoeften van een kind worden vastgesteld door een speciale commissie binnen het samenwerkingsverband.

Elk samenwerkingsverband geeft in haar ondersteuningsplan aan hoe de extra hulp en ondersteuning geregeld is.

Ondersteuning bij leerproblemen

Voor informatie, advies en ondersteuning kunnen ouders van jonge kinderen onder andere terecht bij de Integrale Vroeghulp (voor kinderen tot 4 jaar, www.integralevroeghulp.nl) of bij MEE (kinderen boven de 4 jaar, www.mee.nl).

Kinderen met FXS en een verstandelijke beperking zullen vaak in aanmerking komen voor plaatsing op een SBO-school bij milde problemen of op een school binnen cluster 3 van het speciaal onderwijs (het onderwijs voor zeer moeilijk lerende kinderen (ZMLK) met een IQ lager dan 60) bij ernstiger problemen. In sommige regio's is begeleiding vanuit deze scholen ook mogelijk zijn binnen het reguliere onderwijs. Deze begeleiding is bedoeld om te zorgen dat kinderen op een school voor regulier onderwijs goed kan blijven functioneren.

Als de verstandelijke beperking *niet* op de voorgrond staat, maar er wel gedragsproblemen zijn, kan een kind in aanmerking komen voor cluster 4 onderwijs. Voor kinderen en jongeren met ADHD (attention-deficit hyperactivity disorder), ASS (autisme spectrum stoornis), angsten of sociale problemen zijn er programma's zoals de 'Kanjertaining' of sociale vaardigheidstraining (SoVa training) of weerbaarheidstraining. Het wijkteam kan vaak helpen bij het zoeken van dergelijke hulp.

Wanneer een kind *rekenproblemen* heeft, wordt vaak geprobeerd de sommen als plaatjes aan te bieden. Dat is voor veel kinderen met rekenproblemen een goede ondersteuning, maar minder goed voor kinderen waarbij het ruimtelijk inzicht niet hun sterkste punt is. Bij kinderen met rekenproblemen op basis van problemen in het visueel-ruimtelijk inzicht zou het kunnen helpen om de sommen niet als plaatje maar juist als verhaalsom (tekst) of mondeling aan te bieden. Als kinderen moeite hebben met het leren of automatiseren van rekenbewerkingen, kunnen lijstjes met

de rekenbewerkingen op een rij van dienst zijn. Een rekenmachine is een belangrijke compensatie om sneller te kunnen werken op dit gebied. Dit wordt bij veel scholen pas toegestaan als een rekenstoornis (ook wel dyscalculie genoemd) is vastgesteld na gedegen onderzoek naar leerproblemen.

Zorg voor een rustige leeromgeving

Iemand met FXS kan sterk reageren op prikkels en kan overgevoelig zijn voor sommige prikkels.

3.5 Adviezen op het gebied van gezondheid

Wees alert op gezondheidsproblemen

Meestal zijn kinderen met FXS gezond, maar er kunnen ook gezondheidsproblemen optreden. Het is goed om je zorgen altijd te melden bij de regievoerend arts/ huisarts of andere zorgverlener.

Wees alert op signalen die kunnen wijzen op met FXS samenhangende klachten/gezondheidsproblemen.

Zie tabel met de meest voorkomende symptomen en (mogelijke) gezondheidsproblemen bij FXS. Let als ouder bijvoorbeeld goed op tijdig medische hulp invoeren bij oorontstekingen.

Roep bij problemen met motorische vaardigheden, spraaktaal en prikkelverwerking de ondersteuning in van fysiotherapie, logopedie en ergotherapie. Bij twijfel kan eerst overleg met de huisarts of de regievoerend arts plaatsvinden.

Kinderen met FXS hebben vaak een achterstand in de motorische vaardigheden en in de taalspraakontwikkeling.

Voor het stimuleren van motorische vaardigheden kan de fysiotherapeut helpen. Veel kinderen met FXS hebben ook baat bij ergotherapie gericht op ontspanning en het verwerken van prikkels vanuit verschillende zintuigen (therapie gericht op sensorische informatieverwerking). De hulp van een ergotherapeut kan ook goed zijn bij kinderen die snel overprikkeld raken of die moeite hebben met aanraken. Kinderen met FXS gaan laat praten en wanneer ze eenmaal praten zij er vaak specifiek problemen met de spraak. De logopedist kan hierbij helpen.

Stimuleer bij jonge kinderen zelf de motoriek door bewegingsspelletje of kijk naar vormen van beweging of sport (kleutergymnastiek, aangepaste zwembles, (aangepaste) sportactiviteiten).

Stimuleer bij oudere kinderen met FXS ook (aangepaste) sportactiviteiten en beweging.

3.6 Wat kun je doen tijdens het hele zorgtraject?

- Kom altijd (op tijd) bij consulten met de zorgverlener(s), en bereid uw kind goed voor op het consult
- Neem altijd 'Mijn eigen zorgplan' mee naar iedere (nieuwe) zorgverlener

- Schrijf vragen op in “mijn eigen zorgplan”, zodat je tijdens het consult bij de zorgverlener de verzamelde vragen kunt stellen
- Vraag eventueel of je het consult op mag nemen, zodat je later de antwoorden nog een keer kunt beluisteren
- Kom afspraken met de zorgverlener(s) na over bijvoorbeeld medicatie
- Volg het advies van de zorgverlener(s) op
- Vertel wat u ziet en geef aan wat u denkt dat er aan de hand is: Geef klachten, problemen en veranderingen van uw kind goed aan
- Leg contact met patiëntenorganisatie Fragiele X Vereniging Nederland om informatie te verzamelen over de aandoening, voor lotgenotencontact en eventueel voor advies/begeleiding

3.7 Wat kunt u doen in de fase van behandeling?

- Maak gebruik van Mijn zorgplan / het individueel zorgplan (IZP) en neem het mee naar iedere afspraak met een zorgverlener
- Houd zelf het IZP bij. houdt bij wie de de regievoerend arts(RA) en andere behandelaar(s) zijn, wat de behandelafspraken, uitslagen, resultaten, verwachtingen en veranderingen zijn
- Vraag aan de RA welke mogelijkheden er zijn om bepaalde zorg dicht bij huis te krijgen (shared care= gedeelde zorg door ziekenhuis dichtbij en gespecialiseerd ziekenhuis verder weg)
- Bij shared care: verstrek contactgegevens van de RA aan de betreffende zorgverleners en vraag de zorgverleners om alle onderzoeks- en behandelresultaten rechtstreeks aan de RA door te geven
- Bereid de transitiefase (dit is de fase waarbij de zorg bij de kinderarts over gaat in de zorg bij de arts voor volwassenen) voor door alert te zijn op verantwoordelijkheden die passen bij de leeftijd/ontwikkeling van uw kind en door dit op tijd met de regievoerend arts te bespreken en voor te bereiden.

4. Leven met FXS

Over het algemeen zijn kinderen en volwassenen met FXS gezonde, gelukkige mensen.

FXS en het ouder worden

Mensen met fragiele X syndroom hebben ongeveer dezelfde levensverwachting als anderen. Er zijn meestal geen specifieke gezondheidsproblemen op latere leeftijd. Het niveau van vaardigheden van volwassenen met FXS loopt sterk uiteen. Sommige mensen kunnen zich zelfstandig redden, maar de meeste mensen hebben een vorm van ondersteuning nodig. Zelfstandig wonen en werken behoren soms tot de mogelijkheden. Dit is sterk afhankelijk van het geslacht, van het algemene ontwikkelingsniveau en de mate waarin ontwikkelingsstoornissen zoals ADHD en autisme spectrumstoornissen een rol spelen.

Puberteit

De puberteit is een turbulente tijd waarin veel veranderingen optreden op hormonaal, lichamelijk en vooral ook psychosociaal gebied. Het lichaam verandert en pubers worden zich meer bewust worden van de reacties en het gedrag van anderen. De puberteitsontwikkeling bij kinderen met FXS kan anders verlopen dan bij kinderen zonder FXS. Bij 80% van de jongens met FXS komen vergrote testikels voor. Kinderen met FXS hebben in principe een normale puberteit en seksuele ontwikkeling. Zij missen echter in meer of mindere mate de cognitieve en emotionele rijping en structuur die zorgt voor een probleemloze integratie van seksualiteit in het alledaagse gedrag. Door andere prikkelverwerking soms bijzondere seksuele interesses. Ook andere gedragingen die in het openbare leven doorgaans niet acceptabel zijn, kunnen worden vertoond. Daarentegen lijken sommige kinderen juist a-seksueel te zijn. Regelmatig hebben ouders vragen over geschikte vormen van anticonceptie. De problematiek is niet anders dan bij andere adolescenten met een verstandelijke beperking. Soms is er ook de vraag naar sterilisatie op relatief jonge leeftijd, bijvoorbeeld als de gelegenheid zich voordoet om zo'n ingreep te combineren met een andere noodzakelijke ingreep onder narcose.

Evenals bij veel kinderen met verstandelijke beperkingen, stelt de puberteit ook de meeste ouders van kinderen met FXS voor lastige vragen en problemen. Denk bijvoorbeeld aan vragen zoals 'Hoe te zorgen voor een individueel aangepaste seksuele voorlichting?' en 'Hoe seksueel gedrag (bijvoorbeeld masturbatie) in sociaal acceptabele banen te geleiden?'. Er zijn experts op het gebied van seksualiteit en intimiteit die kunnen helpen. Het is goed om de regievoerend arts (RA) hier naar te vragen als daar behoefte aan is.

Transitie

Tijdens de puberteit zal er ook verandering gaan plaatsvinden rondom de zorg in het ziekenhuis. De regievoerend arts (RA) zal (ouders van) het kind met FXS goed voorbereiden op de verandering (transitie) van kindzorg naar volwassenenzorg. De planning voor deze transitie wordt bepaald in overleg tussen de ouders, het kind en de RA. Dit vindt doorgaans op 14/16-jarige leeftijd plaats.

In de transitiefase moeten de patiënt, de ouders en alle betrokken zorgverleners (zowel die bij de zorg voor het kind als die bij de zorg voor de volwassene met FXS betrokken zijn), op de hoogte zijn van het transitieproces. Het is belangrijk dat iedereen weet wie betrokken is, en wie welke rol heeft. Er vindt overleg plaats om naast transitie van medische zorg ook transitie van sociale zorg, wonen en werken te bespreken.

Ook zal het kind naar de arts verstandelijk gehandicapten (AVG) verwezen als er een verstandelijke beperking is (als deze nog niet in beeld is).

Als de kinderarts de RA is zal deze zijn taak aan een nieuwe RA overdragen. De RA uit de kindertijd zal nog 2 jaar na transitie op afroep beschikbaar zijn en indien nodig worden betrokken bij de zorg voor de betreffende patiënt.

Bewegen en sporten

Lichamelijke beweging zal altijd deel moeten blijven uitmaken van het dagelijks leven van kinderen, pubers en (jong)volwassenen met FXS.

Hierbij kan zowel gedacht worden aan sporten zoals bijvoorbeeld zwemmen en medisch fitness.

Teamsporten zijn vaak lastiger, door de snelheid van het spel, de motorische coördinatie of het benodigde inzicht in het spel. Er bestaan gehandicapptenteams waarin kinderen mee kunnen doen, zoals Gehandicapten-voetbal (voetbalteam van gehandicapten). Ook wandelen met een hond, lopen in plaats van het gebruik van een bus, trein of auto en buiten spelen is lichaamsbeweging.

Sociaal netwerk

Een goed sociaal netwerk is belangrijk in ieders leven. Mensen met een sociaal netwerk zijn gelukkiger. Een netwerk biedt meer mogelijkheden om te participeren in de samenleving. Door bezuinigingen in de AWBZ wordt een sociaal netwerk voor kwetsbare mensen van steeds groter belang om te kunnen deelnemen aan de samenleving.

Via sommige ouderverenigingen of via MEE worden cursussen gegeven om stapsgewijs te werken aan een persoonlijk netwerk. Deelnemers aan de cursus 'Natuurlijk een netwerk' krijgen in verschillende stappen praktische handvatten aangereikt om het netwerk van de persoon in kwestie in kaart te brengen, met knelpunten en mogelijkheden, wensen en oplossingen die passen bij de eigen situatie.

Een voorbeeld van een manier om het persoonlijke netwerk te versterken is de methode 'Natuurlijk, een netwerk!'. Deze methode bestaat uit een stappenplan, die samen met een netwerkcoach wordt doorlopen.

Een vereniging die de cursus 'Natuurlijk, een netwerk!' geeft is Sien, voor mensen met een verstandelijke beperking (<http://www.sien.nl/104/cursus-natuurlijk-een-netwerk>).

Wonen

Woonvormen

Voor mensen met een verstandelijke beperking zijn er verschillende woonvormen.

Zelfstandig wonen komt voor, begeleid zelfstandig wonen, bij ouders/familie wonen, verzorgd wonen, beschermd wonen of in een korte opvang wonen.

Onder korte opvang wordt het tijdelijk wonen op een ander adres dan het permanente adres verstaan. Dit kan zijn een weekend-, midweek-, vakantie-, logeer- of crisisopvang.

Beschermd wonen

Sommige mensen met FXS hebben veel zorg en begeleiding nodig en moeten daarom 'beschermd' wonen, dat wil zeggen met zorg en ondersteuning die 24 uur per dag beschikbaar is. Dit kan ook veroorzaakt worden door bijkomende lichamelijke problemen. Meestal gaat het bij beschermd wonen om wonen in een instelling, maar het is ook mogelijk om beschermd te wonen in een gewone woonwijk, in een groep.

Begeleid wonen

Andere mensen kunnen 'begeleid' wonen: een begeleider komt dan enkele keren per week of dagelijks langs. Daarbij wordt altijd gestimuleerd dat mensen zo zelfstandig mogelijk functioneren. Overdag zijn de bewoners meestal ook niet thuis. Ze gaan dan naar hun werk of naar een dagcentrum. Bij de begeleiding gaat het vaak om dagelijks terugkerende activiteiten, bijvoorbeeld om begeleiding bij het koken, het schoonhouden van het huis, maar ook bij het wassen en aankleden.

Curatele en bewindvoering

Soms kunnen mensen niet goed voor zichzelf zorgen of hun financiële zaken niet regelen. Om te voorkomen dat anderen hier misbruik van maken, kan de kantonrechter een curator, bewindvoerder of mentor benoemen. Deze persoon neemt financiële beslissingen voor de betrokkene of beslissingen over de zorg aan de betrokkene.

Curatele, beschermingsbewind en mentorschap zijn verschillende maatregelen om mensen te beschermen die zelf niet goed beslissingen kunnen nemen.

Persoonsgebonden budget

Het persoonsgebonden budget (PGB) is een subsidie (budget) van de overheid waarmee mensen zelf de zorg kunnen inkopen die zij nodig hebben. Denk hierbij aan intensieve zorg, begeleiding, persoonlijke verzorging, persoonlijke verpleging, hulpmiddelen en voorzieningen. Daar komt bij dat iemand met een PGB in principe vrij is om zelf zijn zorgverleners te selecteren en in te huren.

Vervoer

Speciaal vervoer

Kinderen die naar het Speciaal Onderwijs gaan kunnen onder bepaalde omstandigheden aanspraak maken op leerlingenvervoer per bus of per taxi. In de gemeenteverordening van uw gemeente vindt u hoe dit geregeld is en onder welke voorwaarden u er recht op heeft.

<https://www.passendonderwijs.nl/in-en-om-de-school/rol-ouders/leerlingenvervoer/>

<https://www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/passend-onderwijs/vraag-en-antwoord/krijgt-mijn-kind-leerlingenvervoer>

OV-begeleiderskaart

Met een OV-begeleiderskaart reizen begeleiders van iemand met een ziekte of beperking gratis mee in het openbaar vervoer. Jongeren en volwassenen met een ziekte of beperking kunnen een OV-begeleiderskaart aanvragen.

<https://www.ns.nl/reisinformatie/reizen-met-een-functiebeperking/ov-begeleiderskaart.html>

5. Meer informatie over FXS

www.fragielelex.nl Informatie over de fragiele X vereniging Nederland

www.erfocentrum.nl

<http://erfocentrum.nl/pdf/paramedici/Huisartsenbrochure%20Fragiele%20X%20Syndroom.pdf>

<https://www.mee.nl/>

<https://www.iederin.nl/>

<https://www.bosk.nl/?gclid=CNyEy7fc1dICFU-eGwodjXYG4Q>

www.ikhebdat.nl Algemene informatie over erfelijkheid en erfelijke ziektebeelden

www.balansdigitaal.nl Landelijke vereniging voor ouders van kinderen met ontwikkelingsstoornissen bij leren en/of gedrag, waaronder ADHD, dyslexie en PDD-NOS.

www.autisme.nl NVA (Nederlandse Vereniging voor Autisme) NVA is een vereniging voor mensen met een autisme spectrum stoornis en betrokkenen

Behandeling en begeleiding

- Op dit moment (2015) is het FXS-team van ENCORE (Erfelijke Neuro Cognitieve Ontwikkelingsstoornissen Rotterdam, Erasmus MC) erkend als expertisecentrum. Tevens hebben andere UMC's een polikliniek voor FXS of voor kinderen met erfelijke en aangeboren afwijkingen, deze zijn niet altijd multidisciplinair.
- Erfelijkheid Voorlichting/advisering van familieleden vindt plaats in een van de klinische genetische centra in de academische ziekenhuizen.

6. Individueel zorgplan FXS

Dit individueel zorgplan (IZP) is ingevuld op:

Dit individueel zorgplan is ingevuld door:.....

Informatie van belang voor zorg- en hulpverleners bij de zorg voor kinderen/volwassenen met FXS:

- **Neem meer tijd voor een consult**
- **wees geduldig en probeer vertrouwen te winnen**
- **Voorkom te veel prikkels**
- **Benader kinderen met FXS rustig**
- **Zorg voor een rustige omgeving**
- **Houd rekening met eventuele overgevoeligheid bij aanraken**
- **Houd er rekening mee dat kinderen en volwassenen met FXS het soms niet fijn vinden als je ze direct aankijkt**
- **Bereid kinderen met FXS kalm en rustig voor op wat je wilt gaan doen.**
- **Blijf zelf rustig**
- **Voorkom situaties die het kind misschien spannend of eng zou kunnen vinden zo veel mogelijk**
- **Voorkom te veel nieuwe situaties, onvoorspelbare situaties**
- **Bied structuur, voorspelbaarheid en duidelijkheid, eventueel met plaatjes.**
- **vaak werkt visuele informatie goed om iets uit te leggen**
- **zorg voor informatie en uitleg die passen bij het niveau van het kind.**

Belangrijke individueel gerichte informatie over

Naam:

.....

.....

.....

.....

Persoonlijke gegevens

Naam zorgvrager	
Man/Vrouw	
- Geboortedatum	-
Adres	
Telefoonnummer	
E-mailadres	
Gezinssamenstelling	
In geval van nood waarschuwen 1. Naam: Relatie: Telefoon: 2. Naam Relatie: Telefoon: 3. Naam Relatie: Telefoon:	
Verzekeringsmaatschappij	
Verzekeringsnummer	

Mijn zorgverleners

Bij medisch inhoudelijke vragen of behoefte aan medisch advies neem ik contact op met mijn regievoerend arts :	
Naam	
Functie	
Telefoonnummer	
Wanneer bereikbaar	

Huisarts	
Naam	
Telefoonnummer	
Wanneer bereikbaar	

Andere zorgverlener	
Naam	
Functie	
Telefoonnummer	
Wanneer bereikbaar	

Andere zorgverlener	
Naam	
Functie	
Telefoonnummer	
Wanneer bereikbaar	

Andere zorgverlener	
Naam	
Functie	
Telefoonnummer	
Wanneer bereikbaar	

Medische gegevens

Bloedgroep	<ul style="list-style-type: none"> • A • B • AB • O
Allergieën	<ul style="list-style-type: none"> • Antibiotica • Medicatie • Voeding <ul style="list-style-type: none"> ○ lactose ○ gluten ○ andere: • Overig:
Oro-gastro intestinaal	<ul style="list-style-type: none"> • Gastro-oesophagale reflux • Voedingsproblemen • Voedingsintolerantie/allergie (zie hierboven)
Urogenitaal	<ul style="list-style-type: none"> • Vesico-ureterale reflux • Nierbeschadiging/nierproblemen • Enuresis
Cardiaal	<ul style="list-style-type: none"> • Hartafwijkingen <ul style="list-style-type: none"> ○ dilatatie aortawortel ○ mitraalklepprolaps ○ andere:

Neurologisch	<ul style="list-style-type: none"> • Epileptische aanvallen; type:
Oren	<ul style="list-style-type: none"> • Recidiverende otitiden <ul style="list-style-type: none"> ○ trommelvliesbuisjes • Gehoorverlies • Recidiverende sinusitiden • Slaap-apneu syndroom
Ogen	<ul style="list-style-type: none"> • Visusbeperking • Strabismus • Myopie • Ptosis • Nystagmus
Bindweefsel- en bewegingsapparaat	<ul style="list-style-type: none"> • Liesbreuk • Congenitale heupluxatie • Recidiverende patella- of schouderluxatie t.g.v. hyperlaxiteit van de gewrichten • Klompvoeten • Duim met twee gewrichten • Pectus excavatus • Scoliose
Gedrag	<ul style="list-style-type: none"> • Verhoogde prikkelbaarheid door problemen met de sensorische integratie en tactiele afweer • Hyperactiviteit, aandachtsproblemen en impulsiviteit • Fladderen met de handen • Bijten in de handen • Verlegenheid • Mijden van oogcontact • Sociale fobieën • Agressieve uitbarstingen t.g.v. angst en onzekerheid • Psychosen • Persevereren • Bang voor aanraking • Angst (voor.....)

Behandelplan en doelen

Behandeling	Doel	Periode (en evaluatie)	Zelfmanagement

Correspondentie tussen ouders en regievoerend arts

Zelfmanagement: Scan verslagen en brieven

Datum	Kernboodschap	Zelfmanagement

Mondelinge afspraken

Datum	Met wie	Afspraak	Zelfmanagement

Medicatieoverzicht

Naam medicijn	Waarom gebruiken	Dosering	Wanneer en hoe innemen	Waar op letten	Eventuele bijwerkingen

Vragen aan de regievoerend arts

Datum	Wat wil ik bespreken?

Verslag van consult met de regievoerend arts

Datum	Wat heb ik besproken?

Vragen aan overige zorgverleners

Datum	aan wie?	Wat wil ik bespreken?

Verslag van consulten met overige zorgverleners

Datum	met wie?	Wat heb ik besproken?

--	--	--

Overzicht consulten

Datum	Tijd	Bij wie	Bijzonderheden

Overzicht van scans van brieven en verslagen

Zelfmanagement: Scan verslagen en brieven

Datum	Van	Aan	Bijzonderheden

Colofon

Deze patiënteninformatie is gebaseerd op de kwaliteitsstandaard fragiele X syndroom. Deze informatie is niet bedoeld als vervanging voor het advies van een bevoegd arts.

Neem voor vragen of advies contact op met uw behandelend arts. Deze uitgave is financieel mogelijk gemaakt door het vanuit het door de Patiëntenfederatie Nederland gecoördineerde programma KIDZ: Kwaliteit, Inzicht en Doelmatigheid in de medisch specialistische Zorg en is samengesteld door de Fragiele X Vereniging Nederland, het Erasmus MC (ENCORE) en de VSOP.

Werkgroep

Fragiele X Vereniging Nederland

Drs. B. Douwes, Voorzitter
Dhr. R. Holleman, Penningmeester
Mw. Y. Snelders, Bestuurslid Secretaris

ENCORE, Erasmus MC Rotterdam

dr. B. Dierckx, Kinder- en jeugdpsychiater
dr. G.C. Dieleman, Kinder- en jeugdpsychiater
dr. C.R. Lincke, Kinderarts
drs. A.B. Rietman, Neuropsycholoog en Gz-psycholoog
drs. S. Zeidler, Klinisch geneticus i.o.
dr. A.M. van Eeghen, Arts Verstandelijk Gehandicapten
dr. J.A. Kievit, Klinisch geneticus

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties

Drs. R. van Tuyll, jeugdarts KNMG, Beleidsmedewerker
Drs. M. Segers, Beleidsmedewerker

© 2018

Fragiele X Vereniging Nederland (www.fragielex.nl)

Erasmus MC (ENCORE, www.erasmusmc.nl/encore/)

VSOP (www.vsop.nl)