

Kinderen en volwassenen met het Angelman Syndroom

Reader Angelman Syndroom

Nina Foundation
Erasmus MC - Sophia
Rotterdam

Met dank aan de Werkgroep Reader Angelman Syndroom:
Betty Willemsen, Estera Knaap, Thomas Schramm, Sabine Liermann, Yvonne van Vilsteren, Margriet
Flikweert, Marie Claire de Wit en Karen de Heus.

© Nina Foundation Werkgroep Reader Angelman Syndroom. Deze reader is een 'open source'
document en gratis toegankelijk voor alle geïnteresseerden.

Rotterdam, juni 2010.

Inhoudsopgave

Inleiding	6
Praktische informatie	7
Expertisecentrum Angelman Syndroom	7
Telefoonnummers en adressen EAS	8
Gegevens zorgverleners/expertisecentrum	9
Nina Foundation	9
Ouderorganisatie Prader Willi – Angelman Syndroom (PWAV)	10
Medische behandelingen	11
Epilepsie	11
Slapen	11
Scoliose	12
Bijzondere tandheelkundige zorg (BT)	12
Basisbehandelingen	12
Ergotherapie	12
Fysiotherapie	13
Mondmotoriek	14
Zuigen	14
Eten en drinken	15
Speekselverlies/kwijlen	17
Communicatietherapie	18
Algemeen	19
Brain Solutions	19
Hanen-oudercursus	19
Greenspan / DIR®Flootime	20
SonRise (of Optionmethode)®	20
CSL (Contactgericht spelen en leren)	21
Communicatiehulpmiddelen	21
Niet-gesofisticeerde hulpmiddelen	22
Gesofisticeerde hulpmiddelen	22
Augmentatieve en alternatieve communicatie - AAC	22
Grafische symboolsystemen	23
Picture Exchange Communication System (PECS)	24
Facilitated communication (FC)	24
Alphabet Therapy	25
Big Mack	25
Aanbod in communicatiemiddelen	25
Alternatieve Behandelingen	26
Homeopathie	26
Osteopathie	26
Cranio-sacraaltherapie	27
Chiropractie	27
Three Wells	27
Feldenkrais	27
Acupunctuur	28
Tomatis	28
Muziktherapie	28
Overige informatie	28
Hulpmiddelen	28

Hulpmiddelen bij het slapen	28
Hulpmiddelen bij lichamelijke ondersteuning	29
Speelgoed	29
Broers en zussen	31
Seksualiteit	32
Kenmerken en diagnosecriteria Angelman Syndroom	32

Deze Reader Angelman Syndroom is eigendom van:

Naam :

Adres :

Postcode/ Woonplaats :

Telefoonnummer :

Inleiding

Voor u ligt de Reader Angelman Syndroom (RAS), bestemd voor ouders, verzorgers, paramedici en medici van kinderen of volwassenen met het Angelman Syndroom (AS). Deze reader bevat informatie die van belang is bij de keuze voor een geschikte behandeling. De reader is een initiatief van de Nina Foundation. De inhoud is samengesteld door ouders, paramedici en medici met kennis over het Angelman Syndroom.

De vele behandelingsmogelijkheden die al aan kinderen en volwassenen met AS worden aangeboden, zijn in de RAS systematisch gebundeld. Ook geeft de RAS informatie over de behandelingen die het Expertisecentrum Angelman Syndroom (EAS) in Rotterdam biedt.

Met de informatie in de RAS kunt u gericht meedenken in de periode voor, tijdens en na een onderzoek en/of behandeling. Het is aan u en de betrokkenen om te oordelen welke behandelingen voor het kind of de volwassene met AS geschikt zijn.

De Reader Angelman Syndroom is als volgt opgebouwd:

- 1) Praktische informatie:
 - Het Expertisecentrum Angelman Syndroom
 - Belangrijke namen, adressen en telefoonnummers
 - Enz.
- 2) Algemene informatie over de verschillende behandelingsmogelijkheden:
 - Medische behandelingen
 - Basisbehandelingen
 - Alternatieve behandelingen
 - Contactgerichte methodes
 - Aanvullende behandelingen
 - Hulpmiddelen
- 3) Kenmerken en diagnosecriteria van het Angelman Syndroom

De reader is een zogenaamd 'levend document', waarin we de huidige kennis en inzichten over het Angelman Syndroom zo accuraat mogelijk hebben gebundeld. De kennis over AS neemt uiteraard voortdurend toe. Deze reader wordt dan ook jaarlijks bijgewerkt door de werkgroep Reader Angelman Syndroom. Ouders/verzorgers en (para)medici worden bij dezen van harte uitgenodigd om hun ervaringen aan de werkgroep door te geven.

De updates van de reader zijn gratis te downloaden op de website www.ninafoundation.nl.
U kunt de werkgroep mailen via info@nina-foundation.org.

Met vriendelijke groet,
De werkgroep Reader
Een samenwerking tussen Nina Foundation en Erasmus MC- Sophia
Rotterdam, juni 2010

Praktische informatie

In dit hoofdstuk vindt u informatie over het Expertisecentrum Angelman Syndroom, de Nina Foundation en andere belangenorganisaties voor mensen met het Angelman Syndroom.

Expertisecentrum Angelman Syndroom

Voor het verbeteren van de zorg voor de kinderen en volwassenen met het Angelman Syndroom en het opbouwen van expertise over mogelijke behandelmethodes en therapieën, heeft de Nina Foundation (reeds in 2008) besloten zich in te zetten voor het openen van Het Expertisecentrum voor het Angelman Syndroom.

Het Expertisecentrum Angelman Syndroom (EAS) is verwezenlijkt in 2010 en gevestigd in het Erasmus Medisch Centrum - Sophia in Rotterdam.

In het EAS worden kinderen met het Angelman Syndroom onderzocht en behandeld door gespecialiseerde artsen en paramedici. Dat gebeurt zoveel mogelijk op één dag, zodat het niet langer nodig is om aparte afspraken te maken voor bijvoorbeeld bloedonderzoek of een EEG.

De artsen in het Expertisecentrum Angelman Syndroom kijken samen met de ouders en wetenschappers naar de ontwikkeling, behoeften en mogelijkheden van het kind. In een multidisciplinair team werken medische en paramedische specialisten met elkaar samen. Dat betekent dat de patiënt in het EAS centraal staat en niet de (para)medische specialismen. Deze aanpak geeft een krachtige impuls aan de zorg voor kinderen met AS en aan verder wetenschappelijk onderzoek dat ook in het EAS plaatsvindt.

Na binnenkomst in het EAS wordt het kind eerst onderzocht door de kinderarts en de kinderneuroloog. Zij willen weten hoe het met het kind gaat en waar de problemen precies liggen. Zij doen ook lichamelijk onderzoek en meten en wegen het kind. Eventuele vervolgonderzoeken en behandelingen worden met hen besproken. Als het kind epilepsie heeft, kan het nodig zijn om ook een EEG te laten maken en eventueel bloed te prikken.

Bij een van de eerste bezoeken komt ook een klinisch geneticus met de ouders praten over de oorzaak van het Angelman Syndroom. AS kent verschillende typen, die allemaal te maken hebben met een fout op chromosoom 15, maar waarvan de mate van erfelijkheid verschilt. Het is voor ouders belangrijk om te weten of er risico is op herhaling.

Een kinder- en jeugdpsychiater is ook verbonden aan het expertisecentrum, maar zal het kind meestal niet op dezelfde dag zien. Deze specialist observeert de kinderen namelijk tijdens het spelen en neemt een IQ-test af. Dat is, na alle onderzoeken, te vermoeiend voor kinderen met AS. Daarom wordt aangeraden hiervoor een aparte afspraak te maken.

Hetzelfde geldt voor de neuropsycholoog, hij kan leertechnische testen uitvoeren en de orthopeed adviseert over de mogelijke scoliose die het kind ontwikkeld. Met hen wordt een aparte afspraak gemaakt. Indien vooraf duidelijk is dat men behoefte heeft aan een spreekuur bij hen wordt er getracht om zo veel mogelijk op dezelfde dag te organiseren.

In het EAS zijn ook een logopedist, een fysiotherapeut, een diëtist en een psycholoog aanwezig. De diëtist bespreekt eventuele eetproblemen met de ouders en geeft advies als het kind niet goed groeit of juist te zwaar wordt.

Overigens neemt het EAS de behandeling van patiënten met AS niet volledig over; de patiënt blijft altijd onder behandeling bij zijn eigen, vertrouwde behandelaar of arts. Uiteraard voorziet het EAS die behandelende (para)medicus van de nodige adviezen.

Bij het EAS is het laboratorium van Professor Ype Elgersma betrokken. Daar worden meerdere wetenschappelijk onderzoeken gedaan naar het Angelman Syndroom.

Alle behandelaars binnen het EAS werken samen met de ouders aan de ontwikkeling, behoeften en mogelijkheden van het kind. De patiënt staat centraal.

Dankzij de gezamenlijke inspanningen van de verschillende teams wordt vooruitgang geboekt naar de behandelingen voor kinderen en volwassenen met het Angelman Syndroom.

Telefoonnummers en adressen EAS

1. Bereikbaarheid assistenten Expertisecentrum Angelman Syndroom (EAS)

Voor het maken van afspraken in het EAS kunt u contact opnemen met de doktersassistente van de afdeling Expertisecentrum Angelman Syndroom aan het Erasmus MC - Sophia te Rotterdam. Zij heet Vasna Koebeer-Randjitsjin:

☎ +31 (0)10 – 7036956

Bij voorkeur bellen tussen 9.00-12.00 uur

U kunt ook mailen naar:

✉ angelman@erasmusmc.nl.

Faxen is ook mogelijk:

☎ 010 70 36345

Om een afspraak te kunnen maken, heeft u geen verwijfsbrief nodig van uw arts. U kunt per post, fax of e-mail de polikliniek kinderneurologie zelf benaderen. Vanuit die afdeling wordt het EAS gecoördineerd. Daarna krijgt u een schriftelijke oproep.

2. Postadres Expertisecentrum Angelman Syndroom

Erasmus MC, loc. Sophia
Afd. Kinderneurologie
Postbus 2060
3000 CB Rotterdam

3. Bezoekadres Expertisecentrum Angelman Syndroom

Erasmus MC- loc. Sophia
Afd. Kinderneurologie
Dr. Molewaterplein 60
3015 GJ Rotterdam

4. Bereikbaarheid EAS met auto of openbaar vervoer

Met de auto

Op de website van het Erasmus MC kunt u via de routeplanner uw specifieke autoroute ontvangen.

U kunt uw auto betaald parkeren in de parkeergarage voor bezoekers. Daar is ruimte voor 700 auto's. Een aantal plaatsen is gereserveerd voor mindervaliden. Om 'parkeerstress' te voorkomen, is het een goed idee om ruim op tijd te vertrekken. Voordat u uw auto weer ophaalt, betaalt u bij een van de betaalautomaten. U kunt afrekenen met muntgeld of biljetten of met pin of chip. Er zijn drie betaalautomaten: bij ingang 2, bij de opgang naar de faculteit op de begane grond en in de centrale hal van het Erasmus MC-Sophia. Het parkeertarief is 1,50 euro per uur. Volg na het parkeren de bordjes 'Erasmus MC-Sophia' (ziekenhuis).

Let op:

Adres parkeergarage (gebruik dit adres voor uw navigatiesysteem of routeplanner)

Westzeedijk 361
3015 AA Rotterdam

Met het openbaar vervoer

Het openbaar vervoer in Rotterdam is goed geregeld: tram, bus en metro sluiten perfect op elkaar aan. Vanaf 11 februari 2010 is de OV-chipkaart het enig geldige vervoersbewijs in de hele regio Rotterdam. U kunt dus geen strippenkaart meer gebruiken. Op de website van het Erasmus MC kunt u de routeplanner gebruiken voor het openbaar vervoer. Die helpt u de juiste route uit te stippelen met tram, bus of metro.

Gegevens zorgverleners/expertisecentrum

Zorgverleners/behandelaars buiten het Expertisecentrum Angelman Syndroom
(door u zelf in te vullen)

- **Huisarts**
Naam:.....
- **Kinderarts**
Naam:.....
- **Kinderneuroloog**
Naam:.....
- **Fysiotherapeut**
Naam:.....
- **Logopedist**
Naam:.....
- **Maatschappelijk werker**
Naam:.....
- **Behandelaar.....**
Naam:.....
- **Behandelaar.....**
Naam:.....

Zorgverleners/behandelaars binnen het Expertisecentrum Angelman Syndroom

- **Kinderarts**
Naam: Dr Karen de Heus.....
- **Kinderneuroloog**
Naam: Dr Marie Claire de Wit.....
- **Fysiotherapeut**
Naam:.....
- **Logopedist**
Naam:.....
- **Dietist**
Naam:.....
- **Kinder Psycholoog**
Naam: Dr Leontien ten Hoop.....
- **Klinisch arts**
Naam: Dr. Brooks.....
- **Klinisch geneticus**
Naam: Dr Andre Rietman.....
- **Maatschappelijk werker**
Naam:.....
- **Behandelaar.....**
Naam:.....
- **Behandelaar.....**
Naam:.....

Nina Foundation

De Nina Foundation is opgericht om wetenschappelijk onderzoek te stimuleren naar de oorzaak en behandeling van het Angelman Syndroom. Deze doelstelling bepaalt alle inspanningen van de Nina

Foundation. Zo financiert ze verschillende onderzoeken naar AS en heeft ze het initiatief genomen voor het oprichten van het Expertisecentrum Angelman Syndroom (EAS) in het Erasmus MC-Sophia in Rotterdam.

De Stichting Nina Foundation is ooit opgericht omdat een meisje met de naam Nina het Angelman Syndroom bleek te hebben. Maar dat was niet meer dan een aanleiding. Het geld gaat zeker niet naar Nina, maar naar onderzoek ten behoeve van alle mensen met het Angelman Syndroom. Dat onderzoek moet de ontstaansmechanismen van het Angelman Syndroom blootleggen, om zo tot geschikte medicatie en behandeling te komen.

Daarnaast bundelt de Nina Foundation alle waardevolle, professionele informatie over AS op haar website en houdt die actueel. Deze website, www.nina-foundation.org, is vrij toegankelijk voor iedereen geïnteresseerde ouder, verzorger, wetenschapper, arts, specialist, verpleegkundige of therapeut. Daarnaast is de website ook interessant voor mensen die niet rechtstreeks te maken hebben met het Angelman Syndroom, maar er wel meer over willen weten.

Speciaal voor kinderen is aan de website het onderdeel 'Kids in actie' toegevoegd, waar kinderen kennis kunnen maken met het Angelman Syndroom en met wetenschappelijk onderzoek.

De Nina Foundation is een fondsenwervende stichting en ontvangt haar middelen uit donaties, subsidies en opbrengsten van (benefiet)acties. Alle publiciteitsmiddelen worden gesponsord. De Nina Foundation is officieel benoemd tot Algemeen Nut Beogende Instelling (ANBI). Zij wordt volledig gerund door professionals, die zich kosteloos inzetten. Hierdoor blijft er niets aan de 'strijkstok' hangen; al het geld wordt rechtstreeks voor de doelstelling gebruikt.

U leest meer over de Nina Foundation op de website www.ninafoundation.nl.

Contactgegevens:

☎ 010 – 467 6100

✉ info@nina-foundation.org

Adres:

Nina Foundation

Proveniersstraat 5b

3033 CE Rotterdam

Ouderorganisatie Prader Willi – Angelman Syndroom (PWAV)

De PWAV verschaft informatie aan ouders van patiënten die lijden aan het Prader-Willi Syndroom of het Angelman Syndroom. Ook bevordert de organisatie contacten tussen ouders en verzorgers.

De website is: www.angelmansyndroom.nl

De ouderorganisatie is bereikbaar via e-mail:

✉ werkgroep@angelmansyndroom.nl

Medische behandelingen

Kinderen en volwassenen met het Angelman Syndroom (AS) hebben veel zorg nodig. Gelukkig is er al veel mogelijk, zowel op medisch als op paramedisch gebied. Een kort overzicht vindt u in dit hoofdstuk.

Epilepsie

Meer dan 80 procent van de kinderen met AS ontwikkelt epilepsie, vaak al voor het derde levensjaar. De aard van de epileptische aanvallen kan wisselen. Vaak is er sprake van kortstondige afwezigheid (absence), wat soms gepaard gaat met kleine schokjes van de ledematen. Soms treden grote aanvallen op, met bewusteloosheid en trekkingen van armen en benen. Er zijn verschillende medicijnen beschikbaar, waardoor het vrij goed lukt om het kind aanvalsvrij te houden.

Niet alle medicijnen tegen epilepsie zijn overigens geschikt voor kinderen en volwassenen met AS. Dat blijkt uit onderzoek. Zie voor de resultaten daarvan onderstaande link:

Anti-epileptica bij AS: [http://www.nina-foundation.org/en/component/docman/doc_details/33-
efficacy-of-anti-epileptic-medications-in-angelman-syndrome](http://www.nina-foundation.org/en/component/docman/doc_details/33-efficacy-of-anti-epileptic-medications-in-angelman-syndrome)

Slapen

Kinderen met AS kunnen last hebben van slaapproblemen. De volgende problemen treden dan op: moeilijkheden bij het naar bed brengen en/of bij het in slaap komen, 's nachts wakker worden, te vroeg wakker worden en combinaties hiervan.

De slaapproblemen kunnen leiden tot problemen voor het hele gezin en ook voor het goed functioneren van het Angelmankind overdag, zoals gedragsproblemen.

De normale slaap wordt gereguleerd door het slaap-waakcentrum in de hersenen. Slaperigheid ontstaat 's avonds wanneer in de pijnappelklier in de hersenen de stof *melatonine* wordt aangemaakt. Dat gebeurt onder invloed van duisternis. Licht remt de vorming van melatonine juist af. Melatonine vervult waarschijnlijk een sleutelrol in de regulering van het normale slaap-waakritme en het 24-uurs temperatuurritme. Verstoring van de vorming van melatonine leidt tot het ontstaan van slaapproblemen.

Behandeling

Het ziekenhuis Gelderse Vallei in Ede heeft een gespecialiseerde polikliniek voor onderzoek en behandeling van slaapproblemen bij mensen met verstandelijke beperkingen. Deze kliniek is verbonden aan de polikliniek voor slaapproblemen en chronobiologie.

Contact:

Voor informatie over of verwijzing naar het centrum voor onderzoek en behandeling van slaapproblemen bij Angelmankinderen kunt u zich wenden tot:

Drs. W. Braam, AVG (arts voor verstandelijk gehandicapten)

's Heeren Loo Midden-Nederland, Wekerom (Gld.)

Postbus 75

6710 BB EDE,

Telefoon: 0318-593562

E-mail: braam@planet.nl of wiebe.braam@sheerenloo.nl

Informatie over medische aspecten bij verstandelijke beperkingen kunt u vinden via de volgende link: <http://home.planet.nl/~braam/home.html>

Scoliose

Scoliose kan bij kinderen met AS ontstaan door onbalans in de spierspanning (zoals bij spasticiteit). De oorzaak kan liggen in afwijkingen van het bot, de zenuwen, de spieren of het bindweefsel.

Welk aanvullend onderzoek is zinvol?

Bij lichamelijk onderzoek kan vastgesteld worden of de scoliose houdingsafhankelijk is, verdwijnt bij correctie van het beenlengteverschil en/of verdwijnt bij vooroverbuigen. Aanvullend kan een röntgenfoto van de rug gemaakt worden, om eventuele vergroeiingen te constateren en om de hoek van de verkromming te meten. Verder beeldvormend onderzoek (bijv. MRI), is alleen nodig bij ingewikkelde vergroeiingen of bij vermoedens van afwijkingen van het zenuwstelsel.

Behandeling

Scoliose is een vormafwijking, die vaak het eerst door de arts van het consultatiebureau of door de schoolarts wordt herkend. Pijnklachten zijn er meestal niet, maar hoe eerder scoliose wordt ontdekt, hoe beter een behandeling werkt. De behandeling, die vaak een paar jaar in beslag neemt, is er in de eerste plaats op gericht om verdere verkromming van de wervelkolom tot stilstand te brengen. Zodra een Angelmankind kan lopen, kan het steunzolen aangemeten krijgen, in overleg met een orthopedagoog of een revalidatiearts.

Links

Informatie over kinderen en orthopedie: www.kinderorthopedie.nl

Vereniging van scoliosepatiënten: www.scoliose.nl

Bijzondere tandheelkundige zorg (BT)

Soms kan een beperking leiden tot problemen bij tandheelkundige zorg. Dat kunnen problemen zijn met betrekking tot de mond, de kaak of het gezicht en ze zijn vaak al bij de geboorte aanwezig. Soms ontstaan de problemen op latere leeftijd.

Voorbeelden van problemen bij Angelmanpatiënten :

- Angst of onbegrip bij het ondergaan van een tandheelkundige behandeling
- De moeite die 'gewone' tandartsen hebben om tijdens een behandeling te werken met Angelmanpatiënten
- Het niet in staat zijn om zelf de mond te verzorgen
- De risico's van ernstige medische problemen die kunnen optreden tijdens een tandheelkundige behandeling (bijv. epilepsie).

Deze patiënten kunnen hulp vinden bij de zogenoemde *bijzondere tandheelkunde*.

Wat kunt u verwachten van bijzondere tandheelkunde?

- Geen of weinig wachttijden
- Prikkelarme behandelkamers
- Artsen die opgeleid zijn in het begeleiden van bijzondere patiënten. Zij hebben bovendien meer tijd ter beschikking en werken met speciaal ontwikkelde bijthoutjes. De patiënt ligt op een kussen dat de vorm van het lichaam aanneemt.

Links:

Centraal Overleg Bijzondere Tandheelkunde: www.cobijt.nl

Stichting Bijzondere Tandheelkunde: <http://www.sbt.nl>

Basisbehandelingen

Ergotherapie

Ergotherapeuten begeleiden mensen met lichamelijke beperkingen om hen zo zelfstandig mogelijk te laten leven. Zij geven advies aan kinderen en volwassenen met Angelman Syndroom (AS). Die adviezen kunnen variëren van aanpassingen in huis tot hulpmiddelen en computerapparatuur. Ook geven ergotherapeuten trainingen in *zichzelf aankleden* of *alleen eten* (soms met aangepast bestek).

De meeste ergotherapeuten zijn verbonden aan een zorginstelling, bijvoorbeeld een revalidatiecentrum of een instelling voor begeleid wonen, maar hebben vaak ook een eigen praktijk.

Links:

Nederlandse overkoepelende organisatie van ergotherapeuten: www.ergotherapienederland.nl

Fysiotherapie

Bij kinderen met AS wordt in het eerste levensjaar al duidelijk dat de motorische ontwikkeling achterblijft. AS is een neurologische aandoening, waarbij de hersenen niet goed in staat zijn om de tonus van de spieren goed aan te sturen. Dat betekent dat voor veel motorische bewegingen de spanning van de spieren te zwak (hypoton) of te sterk (hyperton) is. Angelmankinderen hebben dus meer tijd nodig om bepaalde bewegingen uit te kunnen voeren dan hun leeftijdgenootjes.

De fysiotherapeut kan door goede en nauwkeurige observatie de sterke kanten van het kind ontdekken en deze door een juiste begeleiding verder ontwikkelen.

Belangrijk daarbij is rekening te houden met:

- het eigen tempo van het kind;
- de specifieke behoeften van het kind;
- de 'gewone' interactie tussen ouder en kind en
- het bevorderen van de acceptatie van het kind zoals het is.

De kinderfysiotherapeut kan kinderen helpen zich zo goed mogelijk te ontwikkelen. Overstimulatie en dwingende therapieën moeten vermeden worden. Spelenderwijs oefent het kind moeilijke bewegingen.

Mondmotoriek

Een goede motoriek van tong, lippen en wangen is heel belangrijk om goed te kunnen ademen, praten, eten en drinken. Ondanks het feit dat bij veel kinderen en volwassenen met AS de spraakontwikkeling niet of nauwelijks op gang komt, is het toch belangrijk om de mondmotoriek te stimuleren. Er kan sprake zijn van een te hoge of te lage spierspanning en dat geeft problemen met de mondmotoriek. Ook kan de gevoeligheid in de mond afwijken.

Een logopedist kan helpen met de stimulatie van de mondmotoriek. Door oefeningen worden de aangezichtsspieren getraind, waardoor de mimiek wordt gestimuleerd. Mimiek is erg belangrijk voor Angelmankinderen omdat ze daarmee vaak proberen te communiceren. Mondmotoriekoefeningen zijn alle passieve en actieve oefeningen in of aan het mondgebied waarbij geen spraakklanken worden gemaakt. Onder deze definitie vallen oefeningen als tongheffing, lippen sluiten, blazen, zuigen, tappen op de tong en borstelen langs de tongranden.

Niet alleen logopedistische hulp, maar ook het gebruik van een orthodontische beugel kan de mondmotoriek verbeteren. Dankzij een beugel kan het kind de lippen beter sluiten, waardoor het speeksel eerder in de mond blijft. Ook kan de beugel het kind prikkelen het speeksel weg te slikken. Lipsluiting is ook belangrijk om het snurken te verminderen, want met open mond slapen bevordert het snurken.

Veel Angelmankinderen hebben eet- en drinkproblemen. Die kunnen drie oorzaken hebben: niet kunnen eten, niet mogen eten of niet willen eten. Het is belangrijk om de oorzaak van de eetproblemen te ontdekken, niet alleen om erger te voorkomen, maar ook om de juiste oplossing te vinden.

Zuigen

Een pasgeboren baby kan zuigen, omdat de nodige reflexen aanwezig zijn in het mondgebied. Deze zijn (normaalgesproken): de tepelzoekreflex, de zuig/slikreflex, de bijtreflex en de wurgreflex. Deze reflexen werken alleen goed als de samenwerking met de ademhaling in orde is. Het mond- en keelgebied wordt immers voor zowel de voeding als voor de ademhaling gebruikt. Die twee systemen moeten goed op elkaar afgestemd zijn. Tijdens het zuigen kan een kind gewoon ademhalen, maar tijdens het slikken wordt de luchtweg tijdelijk afgesloten. Een hele goede coördinatie tussen ademhalen, zuigen en slikken is dus voor de reflexen cruciaal. In de loop van de eerste maanden worden de voedingsreflexen steeds minder heftig, doordat het zenuwstelsel rijpt; de reflexen worden dan overgenomen door meer gecontroleerde bewegingen.

Zuigproblemen die zich bij Angelmankinderen kunnen voordoen:

- Niet goed zuigen. Dit kan komen door een neurologische en/of een anatomische oorzaak. Ook kan het kind te weinig kracht hebben of over een gebrekkige adem/slikcoördinatie beschikken
- Vaak stoppen of benauwd worden tijdens het voeden.
- Onrustig zijn tijdens het voeden en/of veel huilen en/of het hele lijfje strekken.
- Een slechte conditie en/of een neurologisch probleem hebben.
- Veel kokhalzen en/of verslikken
- Te weinig voeding opnemen of te lang bezig zijn met de voeding (meer dan 30 minuten). Dit kan duiden op een slechte conditie.
- Veel spugen na de voeding. Dit kan duiden op maag/darmproblemen of reflux.

Voedingsproblemen, vooral op jonge leeftijd, kunnen nare gevolgen hebben voor het Angelmankind, voor de ouders/verzorgers en zelfs het hele gezin. Het is dus belangrijk om zo vroeg mogelijk naar oplossingen te zoeken, voordat het 'niet kunnen eten' onttaardt in 'niet willen eten'. Hieronder volgen enkele algemene richtlijnen en tips bij het eerste voedingstraject, namelijk de mondmotoriek. Adviezen kunnen uiteraard nooit zomaar klakkeloos toegepast worden. Geen enkel kind is gelijk en dat geldt ook voor ouders en verzorgers. Wat bij het ene kind goed werkt, werkt bij het andere kind misschien averechts. Ook zien we vaak dat het eten bij de ene ouder of verzorger wel goed gaat en bij de andere niet, ook al hebben ze dezelfde instructies gekregen. Uiteindelijk moeten

we het voeden zien als een samenwerking tussen twee partijen, waarbij de ouder/verzorger zoveel mogelijk voorwaarden schept om het Angelmankind zo goed mogelijk te laten presteren. Het kind moet zelf actief worden met zijn mondmotoriek. Door daar meer controle over te krijgen, neemt de kans op verslikken af.

Tips bij borst- of flesvoeding

De keuze voor borst- of flesvoeding ligt allereerst bij de wens van de ouders. Daarnaast zal gekeken moeten worden naar wat het kind aankan.

Zoek allereerst een prettige houding voor kind en ouder.

Er zijn verschillende soorten flessen en spenen in de handel, maar er is beslist geen *beste* fles of speen; die hangt af van de signalen die u ziet: zuigkracht, uithoudingsvermogen, manier van slikken. Veel van speen of fles wisselen ervaren kinderen als onrustig: een kind moet de tijd krijgen om te leren omgaan met wat het in zijn mond krijgt.

Als er te veel voeding tegelijk komt, kan het kind het niet verwerken. Het is dan handig om, in geval van borstvoeding, van tevoren wat melk af te kolven, of bij flesvoeding een speen met een kleinere opening te kiezen. De fles kan ook eerst op de kop gehouden worden, net zolang tot er geen melk meer uit druppelt.

De voeding wat indikken kan verslikken vaak verminderen; hiervoor zijn verschillende producten op de markt. De kinderarts of diëtist kan hierbij adviseren.

Als borst- of flesvoeding echt niet lukt, kan overwogen worden zogenoemde *fingerfeeding* of *cupfeeding* te geven. De persoon die het kind voedt dipt zijn/haar vinger (pink) in de voeding en laat het kind daarop sabbelen. Of er worden hele kleine bakjes gebruikt om de voeding in kleine doses in de mond te doen glijden.

Eten en drinken

Bij een normaal verlopende eet- en drinkontwikkeling begint rond de vijfde of zesde maand de hap/slikfase. Het kind leert dan actief eten te happen. Vanaf acht maanden begint het kind met kauwen. Bij een Angelmankind ontwikkelt het happen en kauwen zich vaak pas op latere leeftijd.

Mogelijke eet- en drinkproblemen:

- Problemen bij de overgang van reflexmatige naar willekeurige mondmotoriek
- Problemen bij de overgang van lepelvoeding naar kauwen
- Problemen bij het leren drinken uit een bekertje
- Vaak spugen of kleine beetjes voeding teruggeven (dit kan soms duiden op een probleem in maag/darmsysteem: reflux)
- Voeding weigeren, hoofd wegdraaien, fles of lepel wegduwen. Dit ontstaat vaak door slechte ervaringen in het verleden, een verstandelijke beperking of een pedagogisch probleem, maag/darmproblemen of zich ziek voelen.
- Veel kokhalzen. Vaak is de oorzaak een onvoldoende neurologische rijping, overgevoeligheid in het mondgebied, ervaringstekort, een maag/darmprobleem of ernstige tegenzin in eten.
- Voedingstijden die langer duren dan een half uur à drie kwartier; vaak veroorzaakt door een niet goed ontwikkelde mondmotoriek (neurologisch of door ervaringstekort) en/of door tegenzin in eten.

Tips voor het afhappen van een lepel

Zorg voor een goede houding. Voor actief afhappen moet de kin een beetje naar de borst kunnen bewegen. Kies een niet te grote lepel. De lepel moet goed in de mond van het kind passen en mag ook niet te diep zijn.

De samenstelling van de voeding moet zo zijn dat er geen klontjes in zitten en de hap moet niet te vloeibaar zijn. Hoe dunner de samenstelling, hoe meer kans op verslikken.

Om te leren afhappen van een lepeltje, moet met name de bovenlip actief worden. Dit kunnen we een beetje uitlokken door de lepel min of meer recht uit de mond te halen. Als we de lepel afschrappen aan de bovenlip, komt de voeding in de mond zonder dat er een beroep op de activiteit van de mondmotoriek gedaan wordt.

Tips voor het kauwen

Zoek eerst een goede houding, waarbij het kind het hoofd goed recht op de romp heeft (een zogenaamde lange nek). Begin met kleine stukjes brood, al dan niet gedoopt in een beetje melk of soep, of een babykoekje. Het laatste wordt heel snel zacht in de mond. Stop het stukje tussen de kaken, min of meer in de wangzak. Leg je het stukje voor op de tong, dan wordt het er meestal snel weer uitgewerkt door een voorwaartse tongbeweging, of het kind gaat er op sabbelen. Wissel af tussen links en rechts.

Medicijnen kunnen bijwerkingen en invloed hebben op het eten en drinken. Hou rekening met de volgende mogelijke bijwerkingen:

- Verminderde eetlust
- Misselijkheid
- Irritatie aan het maag/darmstelsel
- Een droge mond
- Verlaagde alertheid (met als gevolg meer kwijlen)

Heeft het kind last van bijwerkingen na medicijngebruik, overleg dan altijd met de behandelende arts. Hij of zij kan u het beste advies geven.

Drinken uit een bekertje

Een normaal kind kan rond tien maanden uit een gewone beker leren drinken. Omdat de ontwikkeling van een Angelmankind anders verloopt, moet u eerst nagaan of bepaalde voorwaarden al aanwezig zijn, voor dat u met het uit een beker leren drinken begint.

Het kind moet:

- de onderkaak kunnen stabiliseren;
- de lippen kunnen sluiten om een bekerrand;
- de tong in de mond kunnen houden voor een juiste slikbeweging en
- goed kunnen zitten (met of zonder steun).

Tips voor het drinken

Zoek een goede houding. De kans op verslikken is bij drinken extra groot, omdat vloeistof gemakkelijk alle kanten op loopt. Let dus op een lange nek.

Er zijn allerlei soorten en maten bekertjes te koop. Het gemakkelijkst is een beker waarbij u goed kunt zien of de vloeistof bijna de lippen raakt. Dat voorkomt gieten. Het kind moet zelf leren de vloeistof aan te zuigen en de grootte van de slok te bepalen. Ga dus niet gieten!

Begin met een dikkere vloeistof, bijvoorbeeld yoghurt of vla met een beetje melk. U kunt vloeistof ook aandikken met verdikkingsmiddelen (Nutrilon is een veelgebruikt middel hiervoor). Dit kunt u bij de drogist of de apotheek kopen.

Veel ouders hebben goede ervaringen met de oefenbekertjes van



Difrax:

Links:

Difrax: www.difrax.com

Met behulp van een rietje drinken

Door een rietje leren drinken kan bij een normale ontwikkeling gestart worden vanaf de leeftijd van één jaar. Voorwaarden zijn:

- Lippen kunnen tuiten
- Zuigkracht hebben
- Een goede adem/slikcoördinatie vertonen

Beschikt het Angelmankind over deze voorwaarden, dan is er niets op tegen om het drinken met een rietje te proberen. Voordeel van drinken met een rietje is dat het kind minder knoeit.

Tips voor een goede houding tijdens het eten en drinken

Een goede houding tijdens het eten en drinken is belangrijk, omdat het niet alleen invloed heeft op de

mondmotoriek, maar ook op het verslikken. Wat voor de één een goede houding is, hoeft nog niet goed te zijn voor de ander. Over het algemeen kan het kind het beste slikken met een zogenaemde *lange nek*. daarbij staat het hoofd min of meer recht op de romp. De kans op verslikken is zo het kleinst. Voor kinderen met ademhalingsproblemen is dit niet de prettigste houding. Zij houden het hoofd liever in de nek. Zolang het kind zich niet vaak verslikt, hoeft dat geen probleem te zijn. De ouder of verzorger moet ook op zijn eigen houding letten: bij langdurige hulp bij het eten in een slechte houding kan hij of zij chronische rug- of schouderklachten krijgen.

Sondevoeding

Het kan zijn dat een kind te weinig eten en/of drinken tot zich neemt. Dan kan besloten worden over te gaan op sondevoeding. Dit is een moeilijke beslissing. Goede voorlichting door artsen en verpleegkundigen ligt voor de hand, maar erover praten met ouders die deze stap al gezet hebben, kan ook heel verhelderend werken. Er zijn verschillende soorten voedingssondes. De twee meest voorkomende soorten zijn de neus-maagsonde en de zogenaamde PEG-sonde (Percutane Endoscopische Gastrostomie). Vraag uw arts om meer informatie.

Speekselverlies/kwijlen

Speeksel heeft allerlei taken in de mond. Het beschermt de tanden en kiezen, helpt bij het eten en drinken en houdt de mond vochtig bij het praten. In het begin wordt het speeksel automatisch weggeslikt met zuigen en slikken, maar later, als een kind meer controle krijgt over zijn mondmotoriek, moet het leren om tussen de maaltijden door het speeksel door te slikken. Daarvoor moet het kind voelen dat er speeksel in zijn mond zit en weten dat het dan moet slikken.

Kwijlen kan omschreven worden als het (ongecontroleerde) verlies van speeksel uit de mond. In tegenstelling tot wat vaak wordt gedacht, is kwijlen doorgaans niet het gevolg van overproductie van speeksel, maar liggen er andere oorzaken aan ten grondslag.

De oorzaken van kwijlen moeten vaak gezocht worden in slikstoornissen. Daardoor kan het kind het speeksel niet goed uit de mond wegwerken en hoopt het zich op voor in de mond. Houdings- en bewegingsafwijkingen spelen een belangrijke rol bij (ongecontroleerd) verlies van speeksel (bijvoorbeeld een houding waarbij het hoofd voorover, naar beneden afhangt en soms ook nog overmatig wordt bewogen).

Er kunnen ook afwijkingen zijn van de vorm, grootte en functie van de kaak en/of de tong. Soms passen de kaken onderling niet goed waardoor ook de tanden en kiezen niet goed op elkaar aansluiten. Vaak hebben personen die kwijlen een zogenaamde open beet, wat wil zeggen dat de boven- en ondertanden elkaar niet raken bij het dichtbijten en er een opening in het front blijft bestaan. Daardoor steekt de tong in rust en vooral bij het slikken uit en loopt het speeksel uit de mond. Als het kind daarnaast de lippen niet gesloten kan houden, is het beeld van een open mond met open beet compleet.

Andere oorzaken van kwijlen kunnen bewustzijnsstoornissen zijn, zoals absences en andere vormen van epilepsie, waarbij de spierspanning aan veranderingen onderhevig is. Ook als gevolg van medicamenteuze behandelingen met bijvoorbeeld Clonazepam (Rivotril) ontstaat speekselvloed (daadwerkelijke overproductie). Meestal is bij kinderen en volwassenen met het Angelmansyndroom sprake van een combinatie van bovenstaande oorzaken.

Problemen bij het verlies van speeksel:

- Het ziet er 'vies' uit.
- De geur van opdrogend speeksel is naar en onprettig.
- Het speeksel rondom de mond en kin verweekt de huid, met beschadiging en gevoeligheid als gevolg.
- De kleding en de omgeving (zoals de rolstoel, het speelgoed, de boeken, enz.) worden nat.
- Het speeksel kan rondslingeren bij (ongecontroleerde) bewegingen van het hoofd.
- Door verlies van vocht kan de patiënt uitdrogen en verstopt raken (obstipatie). Ook kan hij last krijgen van schimmelinfecties en tandvleesontstekingen.

Mogelijkheden voor het verminderen van speekselverlies:

Om speekselverlies te verminderen, geeft de logopedist adviezen aan de omgeving en/of aan het kind. Logopedie gericht op het verbeteren van de mondmotoriek en/of van de gevoeligheid in de mond kan een mogelijkheid zijn. Ook kunt u aan de logopedist vragen of zij Mueller technieken kan

toepassen, zoals *icing* en *brushing*. Andere therapieën die het kwijlen kunnen verminderen, zijn fysiotherapie en/of houdingsoefeningen en een medicamenteuze therapie. Natuurlijk kan er gekozen worden voor een combinatie van behandelingen. De medicijnen die gebruikt kunnen worden, zijn: Detropine en Atropine. Ze reduceren de productie van kwijl.

De beperkingen en nadelen van deze behandelingen bij Angelmankinderen en volwassenen liggen meestal in de beperkte medewerking van de patiënten zelf, als gevolg van hun handicap, in de beperkte mogelijkheden van de begeleiding en in het beperkte gezondheidsbudget. Medicijnen kunnen daarnaast ongewenste bijwerkingen veroorzaken, zoals problemen met plassen en met zien en een zeer droge mond.

Daarnaast bestaan er mogelijkheden voor een speekselklieroperatie. Hierbij worden de klieren in de benedenkaak voor een deel losgehaald en van voren (in de kaak) met een lus weer naar achteren gelegd. Zo kan overtollig aangemaakt speeksel in de onderkaak nu direct terugvloeien in de keelholte. De ingreep is niet al te zwaar. Het resultaat is een vermindering van 50 tot 70 procent van het speekselverlies, afhankelijk van de situatie.

De nadelen van een chirurgische behandeling kunnen zijn dat de patiënt juist een erg droge mond krijgt, waardoor tandbederf en/of tandvleesontsteking eerder kunnen optreden. De speekselklieren waarvan de afvoerbus is omgeleid, kunnen gaan stuwen of zwellen. Het komt ook voor dat de patiënt na zorgvuldige behandeling nog steeds kwijlt; dan heeft de behandeling dus weinig resultaat gehad. Ook kan gekozen worden voor een Botox-injectie. Uit onderzoek van Jan van der Burg van de Radboud Universiteit in Nijmegen, blijkt dat dit het kwijlen vermindert bij kinderen met motorische of meervoudige handicaps.

Links:

Informatie over prelogopedie: www.prelogopedie.nl

Vereniging van motorisch gehandicapten en hun ouders: www.bosk.nl

Heliomare: www.heliomare.nl/upload/file/191a77.pdf

Artikelen

Chirurgische behandeling van kwijlen:

Dr. Ph. A. van Damme, kaakchirurg en drs. W.M. van der Linden, tandarts; beiden verbonden aan het Universitair Medisch Centrum St. Radboud, Nijmegen.

Literatuur

Lenie van den Engel-Hoek, *Eet- en drinkproblemen bij jonge kinderen*. Van Gorcum, ISBN 90-232-3450-2.

Hierin wordt een beschrijving gegeven van de aanpak bij vooral eet- en drinkproblemen, gebaseerd op mondmotoriek. Met uitgebreide therapeutische tips.

Mirjam de Vos (red.), *Bijzondere zorg voor bijzondere kinderen*. Elsevier gezondheidszorg, ISBN 90-352-2408-6.

Een algemeen boekje over het wel en wee van het mcg-kind. Het gaat over ziekenhuisbezoek en opname in het ziekenhuis.

Seys, Rensen en Obbink (red.), *Behandelingsstrategieën bij jonge kinderen met voedings- & eetproblemen*. Bohn, Stafleu Van Loghum, ISBN 90-313-3275-5.

In dit boekje komen de verschillende achtergronden van de eet- en drinkproblemen aan de orde (voedselweigerings, maag/darmstoornissen, syndroomgebonden voedselweigerings).

Jan de Moor (e.a.), *De behandeling van eetproblemen bij jonge kinderen met een lichamelijke of meervoudige handicap*. BOSK, ISBN 90 807537 2 6.

Een boekje over de gedragstherapeutische aanpak van eetproblemen.

Communicatietherapie

Kinderen en volwassenen met het Angelman Syndroom (AS) kunnen niet of nauwelijks in gesproken taal communiceren. Veel ouders ervaren dit als een groot gemis, omdat ze niet weten wat hun kind denkt of voelt. Dit hoofdstuk gaat over communicatietherapieën en hulpmiddelen bij communicatie.

Algemeen

Sabine, moeder van een negenjarige Angelmanjongen zegt: "Ik vind het jammer dat hij niet kan praten, maar ik vind het fijn dat hij zich door middel van alternatieve middelen steeds beter kan uiten." Het taalbegrip van kinderen en volwassenen met AS is beter ontwikkeld dan de taalproductie. Dat betekent dat ze meer kunnen begrijpen dan zelf kunnen uiten. Het is daarom belangrijk om tegen een Angelmanpatiënt te praten in gewone taal en met normale spreekpatronen (ga niet praten alsof je tegen een baby praat). Als je een opdracht geeft, doe dat dan wel in een korte zin, zodat de Angelmanpatiënt de opdracht goed begrijpt. Bijvoorbeeld: "Wil jij alsjeblieft de bal voor mij uit de tuin pakken, Nina?". Deze zin is te lang. Beter en duidelijker is: "Nina, wil je mij de bal geven?"

Zorg eerst dat er goed contact is tussen het kind en u. Dus eerst de naam noemen en pas daarna de opdracht geven. Voor plaatsaanduidingen kan verbale communicatie vaak vervangen worden door non-verbale communicatie. Je hoeft niet te zeggen: "Uit de tuin"; je kunt ook wijzen naar de tuin. Zo'n korte en bondige opdracht is voor Angelmankinderen makkelijker te begrijpen. Als u bang bent dat het kind zo'n korte opdracht als onplezierig ervaart, dan helpt het om daarbij een vriendelijke mimiek en een hoge, vragende intonatie te gebruiken. Tips en adviezen over het aanpassen van spraak en taal voor een optimale communicatie staan goed beschreven in het boek: "Praten doe je met zijn tweeën" van Ayala Maolson.

Doordat een Angelmanpatiënt niet of nauwelijks spreekt, is de non-verbale communicatie erg belangrijk. Onder non-verbale communicatie wordt verstaan: mimiek, oogcontact, lichaamstaal en gebaren. Naast deze non-verbale communicatiemogelijkheden zijn er ook hulpmiddelen die een Angelmanpatiënt kunnen helpen zich verstaanbaar te maken.

In de paragraaf "communicatiehulpmiddelen" staat een opsomming van bedrijven die hulpmiddelen maken. Observeer het kind eerst goed, alvorens een passend communicatiehulpmiddel uit te zoeken, want wat werkt bij het ene kind, hoeft niet te werken bij het andere.

Er zijn ook verschillende therapieën die goed aansluiten bij Angelmankinderen en -volwassenen. Bepaal samen met uw behandelaar wat in uw geval het beste past.

Brain Solutions

Deze methode is ontwikkeld door Helen en Mike Downey, artsen en ouders van een kind met het zeldzame Rubinstein Tabyi Syndrom. De gedachte achter deze methode is dat gekeken moet worden naar het totale beeld van het kind, dus niet alleen naar zijn beperkingen en zijn behoeftes, maar vooral naar wat hij kan. Door daarop de nadruk te leggen, wordt het kind in zijn geheel gestimuleerd en krijgt het zelfvertrouwen. Dat is positief voor zijn ontwikkeling.

Ouders die besluiten om deze methode toe te passen, volgen eerst een sessie van drie dagen waarin zij algemene kennis over Brain Solutions opdoen. Daarnaast leren de ouders oefeningen met hun eigen kind te doen. Die oefeningen zijn voor ieder kind anders, omdat er op ieder kind individueel wordt ingegaan. Alle oefeningen kunnen thuis worden gedaan. Het gaat om bewegingsoefeningen, massage en aanrakingsoefeningen en oefeningen waarbij het kind leert te communiceren met pictogrammen.

Na drie à vier maanden volgt er een terugkomdag. Dan wordt de ontwikkeling van het kind geëvalueerd en krijgen de ouders vervolgoefeningen en opdrachten mee die afgestemd zijn op het kind.

Ouders van AS-kinderen die deze methode gevolgd hebben of volgen, zijn er enthousiast over.

Links:

Brain Solutions: www.brainsolutions.org

Hanen-oudercursus

De Hanen-oudercursus (spreek uit: hennen) is ontwikkeld door de Canadese Ayala Maolson ten behoeve van kinderen die langzaam of niet goed leren praten. De cursus is bedoeld voor ouders van

kinderen tussen de één en zes jaar oud.

Het doel van deze cursus is meer begrip te ontwikkelen tussen ouders en kind:

- De ouders moeten leren begrijpen wat het kind hen duidelijk wil maken.
- De ouders leren woorden gebruiken die het kind begrijpt.
- De ouders leren bovenstaande toe te passen tijdens de gewone dagelijkse dingen.

De cursus wordt gegeven in een groep. Daarnaast komt de docent bij het gezin thuis langs voor een korte video-opname van activiteiten tussen ouders en AS-kind. De opname wordt met de ouders besproken.

Links:

MEE Zuid Holland Noord: www.meezhd.nl

Methodisch werken: www.methodieken.nl

Sociaal-emotionele ontwikkeling en communicatie: <http://www.fortior.info/?pageid=254>

The Hanen Center: www.hanen.org

Greenspan / DIR® Floortime

Deze methode is ontwikkeld door de Amerikaanse kinderpsychiater Stanley Greenspan en is ook bekend onder de naam Floortime. De doelgroep is: kinderen met een ontwikkelingsachterstand. Bij deze methode volgt de volwassene het kind en lokt het interacties uit. Hierbij spelen de interesses en emoties van het kind een belangrijke rol. De Floortime-methode helpt het kind relaties op te bouwen, te communiceren en te denken.

Greenspan verdeelt de emotionele ontwikkeling in 6 fases:

- zelfregulatie en aandacht (het kind blijft rustig en observeert wat er om hem heen gebeurt);
- betrokkenheid (het kind heeft een emotionele relatie met moeder, vader en andere verzorgers);
- initiëren van contact en heen en weer reageren met gebaren, lichaamstaal en oogcontact;
- gedeelde aandacht voor probleemoplossing (bijv.: de vader bij de hand nemen en door middel van gebaren en lichaamstaal duidelijk maken welk speelgoed het kind bedoelt);
- ideeën ontwikkelen ("doen alsof" – spelletjes);
- ideeën logisch verbinden (denken).

Deze methode is intensief en omvangrijk. Het gezin, begeleiders, leraren en therapeuten worden bij de behandeling betrokken. Gezamenlijk wordt bekeken wat het kind nodig heeft voor het stimuleren van zijn ontwikkeling. Het boek van Greenspan is in Nederland verkrijgbaar onder de titel "Als uw kind speciale aandacht nodig heeft".

De methode is voornamelijk geschikt voor kinderen tussen de 2 en 7 jaar, die moeite hebben om oogcontact te maken en interactie aan te gaan en die achterstand vertonen in spelontwikkeling, taalontwikkeling, motorische en/of sociaal-emotionele ontwikkeling.

Links:

Methode Floortime: www.icdl.com

ChildCenter: www.childcenter.nl

Floortime Nederland: www.floortime.nl

SonRise (of Optionmethode)®

SonRise (ook wel de Optionmethode genoemd) is één van de bekendste methoden die ontwikkeld zijn om contact te maken met autistische kinderen. Ondanks het feit dat de methode niet specifiek ontwikkeld is voor kinderen en volwassenen met het Angelman Syndroom, kan het ook voor hen geschikt zijn. De methodiek houdt in dat ouders of begeleiders zich proberen in te leven in de belevingswereld van het kind, door zijn handelingen te imiteren. Het kind merkt dit en begint langzaam (oog)contact te maken. Voorwaarde is dat het vrijwillig en met instemming van het kind gebeurt. Hierdoor ontstaat een groeiend wederzijds vertrouwen, neemt de gedeelde aandacht toe en kan het kind uitgenodigd worden om spelenderwijs op ontdekkingstocht te gaan.

Belangrijke kenmerken uit het SonRise-programma zijn:

- het "responsieve" karakter, waarin de ouder zowel zichzelf als het kind observeert;
- de één- op-éénsituatie, waarin spelen en leren gecombineerd worden;
- het gebruik van een prikkelarme omgeving; en
- het feit dat het kind wordt uitgenodigd mee te doen zonder eisen.

Links:

Option Institute: www.option.org

Autism Treatment Center: www.autismtreatmentcenter.org

CSL (Contactgericht spelen en leren)

Contactgericht spelen en leren is een methode om kinderen uit te dagen tot leren door eerst contact met hen te maken. De methode is ontwikkeld voor kinderen met stoornissen uit het autistisch spectrum, maar kan ook gebruikt worden voor kinderen met het Angelman Syndroom. Contactgericht spelen en leren is niet belastend voor kinderen, omdat zij de controle hebben over wat er gebeurt.

Het contactgericht spelen en leren kan ingedeeld worden in twee fasen:

Fase 1 - het versterken van de relatie, het maken van contact: in deze fase is het belangrijk dat het kind positieve respons krijgt op zijn initiatieven tot contact. De ouder of begeleider werkt ondersteunend en enthousiast aan elke poging van het kind tot het maken van contact. Een niet gewenste handeling van het kind krijgt van de ouder of begeleider geen reactie. Daardoor zal het kind deze handeling op termijn nalaten.

Door het kind te imiteren in zijn handelingen en hem in de kamer alle vrijheid te geven zal het kind zich ontspannen en zich openstellen voor contact met de wereld om zich heen.

Fase 2 - uitnodigen tot ontwikkeling: zodra er meer contact is, wordt het kind opener en flexibeler en gaat het in zijn eigen tempo nieuwe dingen ontdekken. Daarbij kan de ouder of begeleider het kind helpen door nieuwe mogelijkheden aan te reiken. Belangrijk is om te werken vanuit de interesses van het kind en in zijn eigen tempo.

Links:

Stichting Horison: www.horison.nl

Parel: www.parel.nu

Communicatiehulpmiddelen

Zoals eerder gezegd, is communicatie erg belangrijk. Een grote handicap voor Angelmankinderen en -volwassenen is dat ze niet of nauwelijks kunnen communiceren, met grote gevolgen voor de patiënt zelf en zijn naaste omgeving. Een communicatiehulpmiddel kan de communicatie toch op gang brengen of ondersteunen.

Communicatiehulpmiddelen zijn zeer breed inzetbaar; ze variëren van 'spreekknoppen' tot uitgebreide dynamische systemen, voor alle leeftijden en beperkingen. Kinderen kunnen vanaf een jaar of drie toe zijn aan ondersteuning van de communicatie.

Welk communicatiehulpmiddel het beste is, hangt af van de communicatiemethode die een AS-patiënt gebruikt. Verder is belangrijk hoe het apparaat gebruikt moet worden. Kan de patiënt zelf boodschappen intypen of moet het hulpmiddel kant en klare mededelingen bevatten? Heeft de patiënt het hulpmiddel nodig voor directe, of ook voor indirecte communicatie? Hoe groot en stevig moet het hulpmiddel zijn?

Er zijn ook hulpmiddelen die speciaal bedoeld zijn om de communicatie op gang te brengen. Er is keuze uit eenvoudige of geavanceerde hulpmiddelen. Eenvoudige systemen zijn kastjes met knoppen waarop pictogrammen of plaatjes staan.

De Angelmanpatiënt en de communicatiepartner (omgeving) moeten de noodzaak van een hulpmiddel natuurlijk wel inzien en er mee kunnen werken.

Wanneer u het Expertisecentrum Angelman Syndroom bezoekt, kunt u advies krijgen over de specifieke communicatiehulpmiddelen die geschikt zijn voor uw kind. De (para)medici zullen het kind

dan eerst observeren. Zij zullen bijvoorbeeld kijken naar de motoriek. Om een hulpmiddel te kunnen gebruiken, moet de basismotoriek in orde zijn. Bij Angelmankinderen en -volwassenen is op dit gebied veel variatie te zien. Het Expertisecentrum moet op termijn duidelijkheid geven over de vraag welke communicatiehulpmiddelen door Angelmanpatiënten als de beste worden beschouwd.

In de volgende paragraaf is informatie te vinden over verschillende soorten hulpmiddelen die kinderen en volwassenen met het Angelman Syndroom kunnen gebruiken.

Niet-gesofisticeerde hulpmiddelen

Niet-gesofisticeerde hulpmiddelen zijn niet-elektronische systemen of toestellen zoals prentborden of prentkaarten, papier en potlood of eenvoudige elektronische communicatietoestellen. Niet-gesofisticeerd betekent zeker niet minderwaardig aan gesofisticeerde toestellen. Deze hulpmiddelen kunnen de communicatiemogelijkheden van Angelmanpatiënten immers heel snel en op een flexibele manier verbeteren.

Een simpel communicatietoestel kan door kinderen gebruikt worden als een eerste stap naar meer ingewikkelde communicatiesystemen of -toestellen. Er bestaan eenvoudige communicatietoestellen die uitgerust zijn met een symbool en een opgenomen boodschap. De gebruiker kan de boodschap activeren door op het symbool te drukken.

Communicatieborden hebben geen elektronische onderdelen en zijn niet voorzien van batterijen. Er komt dan ook geen geluid uit. De Angelmanpatiënt die wil communiceren, moet aan de gesprekspartner duidelijk maken welk symbool, welke letter of welk woord hij geselecteerd heeft. De gesprekspartner moet op zijn beurt lezen en de boodschap vertalen of interpreteren. Niet-gesofisticeerde communicatiesystemen vereisen van beide communicatiepartners dan ook een grote mate van actieve betrokkenheid in de interactie (Scott, 1998).

Het aanwijzen of betasten van een gekozen symbool op een scherm is een veelgebruikte methode bij niet-gesofisticeerde communicatiesystemen. Het aanwijzen met de vinger of vuist (of met elleboog, teen of voet) is een vorm van *rechtstreekse selectie*. Ook is het mogelijk om met de ogen te werken: selecties maken doordat de blik op een bepaald woord of symbool op het scherm is gericht (Scott, 1998).

Gesofisticeerde hulpmiddelen

Gesofisticeerde toestellen zijn eenvoudige of complexe elektronische toestellen. Voorbeelden zijn: *eenvoudige communicatietoestellen*, *toepassingsgerichte communicatiesystemen* en speciaal geprogrammeerde *computersystemen* met communicatiecapaciteit. Computersystemen bestaan uit een doelgerichte computer, voorzien van software met een symbool-o-theek en gedigitaliseerd geluid of een spraaksynthesizer voor de geluidsoutput. Bij eenvoudige toestellen kan een combinatie van symbolen al een boodschap voorstellen, waarbij gedigitaliseerd geluid of een spraaksynthesizer als output gebruikt kan worden.

Specifieke of *toepassingsgerichte communicatietoestellen* zijn enkel en alleen ontworpen om een alternatief te bieden voor het spreken, of om het spreken van een persoon te verbeteren. Bij sommige toestellen is er een visuele of afgedrukte output van boodschappen. De meest gebruikte systemen zijn de symbool- of icoonbaseerde en de tekstbaseerde systemen.

Augmentatieve en alternatieve communicatie - AAC

Augmentatieve en alternatieve communicatie (AAC) is een gebied van de klinische praktijk, waar geprobeerd wordt de beperkingen en het ontwikkelingspatroon van de invaliditeit van personen met ernstige expressieve communicatiestoornissen tijdelijk of permanent te compenseren. Het gaat dan bijvoorbeeld om mensen die ernstig beperkt zijn in het schrijven en/of spreken.

Augmentatieve en alternatieve communicatie omvat verschillende communicatiesystemen, technologie en begripsvaardigheden van personen met een beperkt spraakvermogen.

Mensen die moeite hebben met spreken, kunnen communiceren met handbewegingen, gebaren, vocalisaties en grafische communicatie, zoals geschreven tekst, tekeningen of symbolen. Deze communicatievormen kunnen de gesproken taal weliswaar vervangen, maar hulpmiddelen, zoals communicatieborden, elektronische toestellen en softwareprogramma's, blijven nodig als ondersteuning.

Er bestaan een aantal grafische symboolsystemen die speciaal voor communicatieve doeleinden ontwikkeld zijn.

Grafische symboolsystemen

Lijntekeningen (bijv. Picture Communication Symbols PCS, Blissymbolics system)

Andere geïllustreerde systemen (bijv. Self Talk, Pick'n Stick, B-DAC, Talking Pictures, Oakland School Pictures)

Foto's

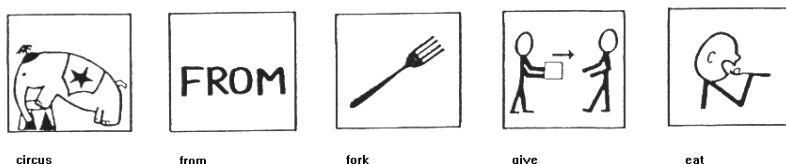
Foto's kunnen uit tijdschriften of kranten worden geknipt, of uit de fotocollectie van de persoon in kwestie worden geselecteerd, of gekocht worden als een keurig klaargestoomd pakketje foto's over verschillende onderwerpen (keuken, kleding, etc.) Voor individueel op maat gemaakte fotocollecties is nodig: een computer, een digitale camera en een computerprogramma voor het afdrucken van foto's.

Van de foto's kan ook een boekje worden gemaakt waaruit de Angelmanpatiënt de foto kan aanwijzen.

Lijntekeningen

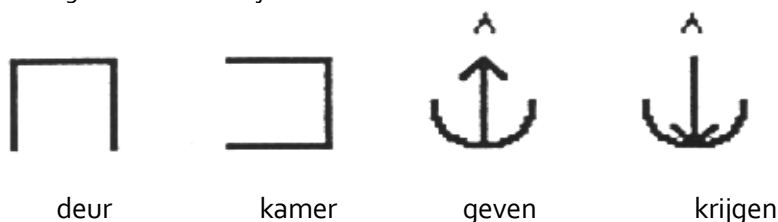
Voorbeelden uit *Picture Communication Symbols - PCS*

Dit systeem omvat bijna tweeduizend begrippen, die eenvoudigweg zijn opgebouwd uit zwart-witte lijntekeningen. Sommige voorzetsels en lidwoorden worden voluit geschreven in plaats van getekend. Het PCS-systeem is al ingeburgerd in Groot-Brittannië, Ierland en Spanje en ook in Denemarken wint het aan populariteit (von Tetzchner & Hygum Jensen, 1996).



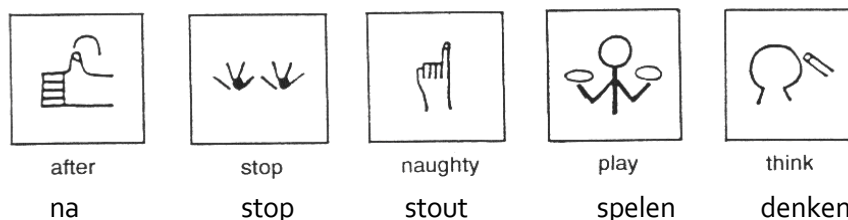
Voorbeelden van *Bliss-symbolen*

Het Bliss-symboolsysteem bestaat uit 100 basistekens, die gecombineerd kunnen worden tot woorden waarvoor geen basistekens zijn.



Beeldsymbolen zijn die symbolen/tekeningetjes die de manuele gebaren en de spraakproductie kunnen prikkelen. Voorbeelden zijn de visuele fonetische leesmethode (symbolen die de uitspraak van het Engels beschrijven om zo het spreken en het lezen te ondersteunen), Sig-symbolen en Makaton woordenschat.

Voorbeelden van *Sigsym symbolen*:



De symbolen van de commercieel beschikbare communicatiepakketten kunnen dienen als basismodel voor het ontwerpen van *individuele symboolkaarten* (ontwikkeld voor een specifieke patiënt). Ze kunnen aangevuld worden met kleuren, foto's en tekeningen. Met verschillende computerprogramma's (bijv.

scanners, voorspellende programma's, programma's voor het maken van symboolborden) kan de layout worden aangepast.

Picture Exchange Communication System (PECS)

Een andere communicatiemethode waarmee mensen met het Angelman Syndroom goed uit de voeten lijken te kunnen, is het Picture-Exchange Communication System (PECS).

Belangrijk bij deze methode is dat het kind leert initiatief te nemen in het contact met anderen en niet afhankelijk van anderen te zijn. Met behulp van PECS kunnen Angelmankinderen leren plaatjes uit te wisselen met de communicatiepartner om zo te krijgen wat ze willen hebben. Het initiatief voor de communicatie ligt altijd bij het kind zelf. Hierdoor kunnen vaardigheden als contact zoeken, interactie en spontane communicatie al op zeer jonge leeftijd worden aangeleerd.

De PECS-training is ontwikkeld en wetenschappelijk getoetst door A. Bondy en L. Frost en bestaat uit zes fasen van oplopende moeilijkheid:

- In fase 1 leert het kind een plaatje aan de communicatiepartner te geven om een voorwerp te krijgen. Het kind werkt met twee volwassenen: de *communicatieve* partner en de *fysieke* partner. Deze laatste helpt hem de juiste bewegingen te maken.
- In fase 2 leert het kind afstand nemen van zijn PECS-map en de communicatiepartner, om te voorkomen dat de communicatie aan één persoon gekoppeld wordt. De fysieke partner is niet meer nodig.
- Fase 3 is cruciaal. Het kind leert de plaatjes van elkaar te onderscheiden.
- In fase 4 leert het kind om met diverse plaatjes een zin te maken. Op de zin-strip (een reepje kunststof met klittenband) plaatst het kind het plaatje *ik wil* plus het plaatje *appel*. De fysieke partner en het kind tikken samen de plaatjes aan, en de partner zegt de woorden: "Ik wil een appel".
- In de fasen 5 en 6 wordt de zinsbouw steeds verder uitgebreid: Ik wil *rode* limonade, ik zie een schaap, ik wil het *grote, groene* blokje. Daarnaast introduceren begeleiders begrippen zoals het *om hulp vragen, wachten, antwoord geven* op vragen, *ja of nee antwoorden*, en een beloningssysteem.

Het doel van PECS is om het kind op een adequate manier te leren communiceren met andere mensen. Afhankelijk van het ontwikkelingsniveau kan het kind leren:

- 'ja' of 'nee' te zeggen;
- goed te reageren op de vraag 'wat wil je?';
- hulp te vragen;
- goed te reageren op het verzoek om even te wachten.

Omdat het kind leert met anderen om te gaan, komt dit zijn gehele ontwikkeling ten goede.

Doelgroep:

Met deze methode kan begonnen worden op heel jonge leeftijd (1 jaar). PECS kan zowel op de dagopvang als thuis toegepast worden. Verschillende centra organiseren PECS-cursussen voor ouders van kinderen met spraakbeperkingen. Enkele links zijn hieronder opgenomen.

Links:

Het Raamwerk: www.hetraamwerk.nl

Centrum Autisme: www.centrumautisme.nl

MEE Twente: www.meetwente.nl

Actie bij autisme: www.actiebijaautisme.nl

Facilitated communication (FC)

Facilitated Communication (gefaciliteerd communiceren) is een methode uit het spectrum van de communicatieondersteuning. De methode werkt goed bij sommige mensen met ernstige communicatieve beperkingen.

Bij gefaciliteerd communiceren wordt gebruik gemaakt van een ondersteuner (begeleider) die helpt bij het aanwijzen van objecten, beelden of letters. De ondersteuner biedt fysieke, verbale en emotionele hulp.

Door de lichamelijke ondersteuning nemen de neuromotorische problemen af en worden functionele bewegingspatronen getraind. Die training kan leiden tot onafhankelijk aanwijzen, het zelfstandig gebruiken van communicatieapparatuur en het uitbreiden van handelingscompetenties.

Op initiatief van de Nina Foundation is een pilot gestart met deze communicatiemethode voor AS-kinderen. Of deze methode werkelijk geschikt is en beschikbaar zal worden gesteld aan mensen met het Angelman Syndroom zal afhangen van de ervaringen die de artsen van het expertisecentrum en de daar aanwezige ouders en kinderen opdoen in deze pilot.

Links:

Informatie over FC: www.seminare-fc.de

Artikel over FC: <http://www.nina-foundation.org/documenten/therapie/Gefaciliteerd-communiceren-nl.pdf>

Alphabet Therapy

Deze communicatiemethode is in de Verenigde Staten ontwikkeld, speciaal voor kinderen met het Angelman Syndroom. De basisgedachte was het feit dat veel mensen met AS niet de gelegenheid krijgen om lees- en leervaardigheden te ontwikkelen. Alphabet Therapy (communicatie door het leren van het alfabet) helpt kinderen te leren lezen en te laten zien wat ze al kunnen en weten.

Alphabet Therapy combineert elementen uit verschillende methodes (inclusief gedragstherapie). De methode begint met het leren van het alfabet, de nummers, de kleuren en de vormen. Het uiteindelijke doel is om de kinderen wiskunde, lezen en schrijven bij te brengen. De ervaringen in de VS zijn positief. Kinderen die deze vaardigheden beheersen, blijken doeltreffender te communiceren en zich beter te gedragen. Ook leidt het tot een groter gevoel van welzijn en trots.

Doelgroep:

Deze therapie is geschikt voor kinderen vanaf de schoolleeftijd.

Links:

Alphabet Therapy: www.alphabettherapy.com

Vanderbilt Kennedy Center: <http://kc.vanderbilt.edu/site/services/page.aspx?id=1027>

Youtube-film met Angelmankind lerend volgens deze methode:

<http://www.youtube.com/watch?v=LXjyXTwdZJE&feature=related>

Big Mack

In Engeland is recent onderzoek gedaan naar de communicatie bij kinderen met het Angelman Syndroom. Maartje Radstaake heeft hieraan gewerkt, samen met prof. Chris Oliver en dr. Deborah Allen. Zij werkten met de zogenoemde Big Mack. De rode knop waar kinderen op kunnen drukken om Ja en Nee duidelijk te maken.

Maartje Radstaake en prof. dr. Robert Didden (Radboud Universiteit Nijmegen, vakgroep Orthopedagogiek) en prof. dr. L.M.G. Curfs (Universiteit van Maastricht) zijn door de Angelman Foundation in staat gesteld het onderzoek in Nederland te herhalen. Het verschil met het Engelse onderzoek is dat de onderzoekers in Nederland niet werken met een Big Mack, maar met een object of foto als verwijzer, wat beter in het gedragsrepertoire van het kind past. Op dit moment zijn er nog geen harde resultaten, maar er is goede hoop op positieve uitkomsten. Het onderzoek duurt tot eind 2011.

Aanbod in communicatiemiddelen

Er is veel keus op het gebied van communicatiehulpmiddelen. Laat u goed informeren en kies een hulpmiddel waar u zich prettig bij voelt en waarvan u denkt dat het kind er de meeste baat bij heeft. Er zijn veel instanties die kunnen helpen bij het aanschaffen van een apparaat, bijvoorbeeld RTD het

Dorp. Een logopedist, arts, fysiotherapeut of ergotherapeut kan ook goed adviseren over de communicatieve behoeften van de Angelmanpatiënt.
Hieronder vindt u een opsomming van bedrijven die communicatiemiddelen maken die door AS-kinderen gebruikt kunnen worden.

Bron:

<http://www.eengoedhulpmiddel.nl>

<http://www.kompagne.nl/>

<http://www.kmd.nl/>

<http://www.rtdhetdorp.nl/>

<http://www.eelkevershuur.nl/>

<http://www.metakommuniziert.de/>

Alternatieve Behandelingen

Ouders geven tal van tips over behandelingen die hun Angelmankinderen positief hebben beïnvloed. In dit hoofdstuk geven we de belangrijkste weer.

Homeopathie

Homeopathie is een alternatieve geneeswijze die gebaseerd is op ideeën van Samuel Hahnemann (1755 – 1843). De homeopathische behandeling bestaat uit het voorschrijven van homeopathische geneesmiddelen. Die worden gemaakt van natuurlijke bestanddelen, zoals planten, dieren en mineralen. Omdat sommige stoffen in een normale dosering gevaarlijk kunnen zijn, worden de geneesmiddelen verdund en geschud. Dit wordt 'potentiëren' (krachtiger maken) genoemd. Dit verdunnen en schudden gebeurt in stappen. De homeopathische principes zijn niet wetenschappelijk bewezen.

Homeopathische middelen zouden werken volgens het zogeheten gelijksoortigheidsbeginsel: een stof die bepaalde verschijnselen kan opwekken, zou ook in staat zijn om dezelfde verschijnselen te genezen. Op deze manier zou het lichaam geholpen worden het oorspronkelijk evenwicht te herstellen en zichzelf van binnenuit te genezen.

Link:

Artsenvereniging Homeopathie: www.vhan.nl

Osteopathie

Osteopathie is een alternatieve geneeswijze. Het woord osteopathie betekent letterlijk "ziekte van de beenderen" en is het gedachtegoed van de Amerikaanse arts Andrew Still. Hij meende dat bij veel ziekten de oorspronkelijke oorzaak te vinden was in het mobiliteitsverlies van beenderen of gewrichten. Osteopaten zouden in staat zijn om dergelijke weefsels met hun handen op te sporen en door middel van speciale technieken weer beweeglijker te maken. Door de beweeglijkheid ervan te herstellen, zouden ziekten worden genezen of voorkomen. Osteopathie behoort tot de zogenoemde manuele geneeswijzen; apparaten of medicijnen komen er niet aan te pas. Het is verder een therapie die zich op de mens in zijn totaliteit richt en niet zozeer op een afzonderlijke aandoening: een zogenoemde *holistische therapie* (het Griekse '*holos*' betekent 'geheel').

Voor mensen met Angelman kan osteopathie een mogelijkheid zijn om de beweeglijkheid te verbeteren. De principes van de osteopathie zijn niet wetenschappelijk bewezen.

Link:

Nederlandse Vereniging voor Osteopathie: www.osteopathie.nl

Cranio-sacraaltherapie

Cranio-sacraaltherapie is een alternatieve geneeswijze, die ontstaan is uit de osteopathie. Ook dit is een therapie die niet wetenschappelijk is bewezen maar waar veel ouders positief over spreken. Het Cranio-sacraalsysteem zou bestaan uit de hersenen, het ruggenmerg, het dikke vlies dat daaromheen zit (dura mater) en het hersenvocht dat tussen die twee vloeit. Het geheel zou worden omgeven en beschermd door de botten van de schedel (cranium) en de wervelkolom tot onderaan het heiligbeen (sacrum). Binnen dit systeem bevindt zich ook het zenuwstelsel.

Bij Cranio-Sacraaltherapie wordt het bindweefsel bewerkt en daardoor zouden blokkades in het lichaam worden opgelost. Dat zou ervoor zorgen dat alle vloeistoffen, zenuwimpulsen, meridiaanstromen en alle andere functies in het lichaam weer maximaal kunnen werken.

De behandelaar werkt aan het optimaliseren van de elasticiteit en ruimte binnen de schedelbeenderen. Daartoe zal de behandelaar in het ritme meegaan en een lichte druk op het systeem uitoefenen. Op deze manier zou het lichaam worden uitgenodigd zich te ontspannen en ruimte te scheppen.

Bij Angelmankinderen kan een Cranio-Sacraalbehandeling wellicht helpen blokkades op te lossen.

Links:

Nederlandse Cranio Sacraal Vereniging: www.cranio-sacraal.org

Chiropractie

Chiropractie is een alternatieve geneeswijze, die door David Palmer in de Verenigde Staten ontwikkeld werd. Het woord 'chiropractie' is afgeleid van het Griekse woord 'cheir' (hand) en 'prattein' (beoefenen). Het is een manuele behandelmethode, bedoeld om mechanische storingen in het bewegingsapparaat op te sporen en te verhelpen.

Voor mensen met AS is chiropractie wellicht een mogelijkheid om hun beweeglijkheid te verbeteren.

Links:

Dutch Chiropractic Federation: www.dcfchiropractie.nl

Three Wells

Three Wells produceert voedingssupplementen. De speciale samenstelling van de voedingssupplementen is bedacht door Rob Nijsen, vader van een kind met autisme. De voedingssupplementen moeten in een bepaalde volgorde (volgens een protocol), stap voor stap worden toegediend. Het doel is het immuunsysteem te ondersteunen. Deze methode is overigens niet wetenschappelijk bewezen. Voor Angelmankinderen/volwassenen kunnen de producten van Three Wells wellicht een aanvulling vormen op hun dieet.

Links:

Three Wells: www.threewells.nl

Feldenkrais

De Feldenkraismethode is een alternatieve geneeswijze, die door de Israëliëse Moshe Feldenkrais is ontwikkeld. De methode gaat uit van het concept dat lichaam en geest als ondeelbaar geheel moeten worden beschouwd. Lichamelijke en geestelijke problemen moeten volgens de Feldenkraismethode dan ook worden behandeld door de bewegingen van het lichaam te verbeteren. De patiënt voert nieuwe en vaak ongewone, eenvoudige en speelse bewegingscombinaties uit, meestal zittend of liggend op de grond. Ook de werking van deze methode is overigens niet wetenschappelijk bewezen. Er zijn twee manieren om Feldenkrais te beoefenen:

- In groepsverband: *Bewustwording door Beweging*. In deze lessen wordt gewerkt met verbale instructies.
- Individueel: *Functionele Integratie*, door middel van zachte manipulatie met de handen

Links:

Nederlandse Feldenkrais Vereniging, www.feldenkrais.nl

Acupunctuur

Acupunctuur is een alternatieve behandelmethode die stamt uit de traditionele Chinese geneeskunde (TCM). Hierbij worden naalden op zogenaamde acupunctuurpunten in het lichaam gestoken. Acupunctuur wordt ingezet als behandeling tegen een groot aantal aandoeningen. Voor Angelmankinderen zou acupunctuur bijvoorbeeld kunnen worden ingezet om slaapproblemen te verhelpen, al is ook de werking van deze methode niet wetenschappelijk bewezen.

Links:

Nederlandse Artsen Acupunctuur Vereniging: www.acupunctuur.com

Tomatis

De Tomatismethode is een alternatieve geneeswijze, die uitgevonden is door Alfred Tomatis. Het doel van zijn therapie is helpen luisteren. Tijdens een sessie luistert de patiënt via speciale apparatuur (een "electronisch oor" dat een echt oor imiteert) naar muziek. Twee soorten muziek worden bij deze therapie gebruikt: muziek van Mozart, die het oor met hoge frequenties zou stimuleren en Gregoriaanse koraalmuziek, die een kalmerend effect moet hebben. De stem van de moeder wordt ook gebruikt. Haar stem wordt dan zodanig gefilterd dat hij moet lijken op de stem die het kind in de baarmoeder heeft gehoord. Bij de therapie wordt gebruik gemaakt van een speciale koptelefoon, die via een vibrator een deel van de muziek aan de botten zou overdragen. Ook de werking van deze methode is overigens niet wetenschappelijk bewezen.

Links:

Tomatis luistertherapie in Nederland: www.tomatisholland.nl

Muziektherapie

Muziektherapie is een methode die draait om het beleven van muziek. Het gaat niet om het leren bespelen van een instrument; het is dus geen muziekles. De muziek hoeft ook niet altijd mooi te zijn. De patiënt kan zelf muziek maken of naar muziek luisteren. Angelmankinderen vinden muziek vaak erg leuk. Deze vorm van therapie kan daarom splendorwijs worden toegepast. De werking van de methode is niet wetenschappelijk onderbouwd.

Links:

Stichting Muziektherapie, www.stichtingmuziektherapie.nl

Overige informatie

Hulpmiddelen

Zoals gezegd, hebben Angelmanpatiënten diverse beperkingen. In dit hoofdstuk zijn allerlei tips en adviezen verzameld van ouders en verzorgers.

Als u gebruik wilt maken van hulpmiddelen, bespreek dit dan met de revalidatiearts, ergotherapeut of logopedist. Die kan adviseren bij de keuze van geschikte hulpmiddelen en schrijft een motivatiebrief voor de verzekeraar. Op basis van die brief kunnen de hulpmiddelen (gedeeltelijk) vergoed worden door uw zorgverzekeraar. Realiseert u zich wel dat de dekking verschilt per zorgverzekeraar. Het is daarom verstandig om voor de aanschaf van een hulpmiddel altijd even contact op te nemen met uw zorgverzekeraar. Zo komt u achteraf niet voor verrassingen te staan.

Hulpmiddelen bij het slapen

Kinderen met het Angelman Syndroom (AS) hebben soms moeite om de hele nacht in bed te blijven. Dit geldt zeker voor kinderen die al kunnen lopen. Een bedbox kan helpen om het kind veilig de nacht door te laten brengen. Verschillende bedrijven leveren bedboxen voor kinderen en volwassenen met beperkingen.

Daarnaast lukt het Angelmankinderen vaak niet om de hele nacht onder de dekens te blijven liggen. Een mogelijke oplossing is het gebruik van een (aangepaste) slaapzak of



beddengoed dat vastgemaakt kan worden aan het matraslaken. Voor kinderen die de neiging hebben hun pyjama uit te trekken, kan een pyjama aan één stuk helpen.

Ook hebben Angelmankinderen vaak moeite om in slaap te vallen. Verschillende ouders hebben baat bij één of meer van onderstaande methodes:

- Een vast ritueel en een vast tijdstip voor het naar bed brengen zijn erg belangrijk. Daarnaast wordt geadviseerd om vlak voor het slapen gaan het drinken te minimaliseren en het kind op het toilet te zetten.
- Spelen in een warm bad voor het naar bed gaan, helpt het kind overtollige energie te verbruiken en maakt het rustiger.
- Een bedbox kan het kind een gevoel van geborgenheid en rust geven.
- Deelname aan fysieke activiteiten overdag (zwemmen bijvoorbeeld) maakt kinderen moe, waardoor ze beter slapen.
- Sommige ouders maken gebruik van rustige muziek (Mozart is favoriet!) bij het naar bed brengen van het kind.
- Een koele slaapkamer kan ook bijdragen aan betere slaap.
- Als het bovenstaande niet helpt, kan (tijdelijk) gebruik worden gemaakt worden van slaapmiddelen. Bespreek deze mogelijkheid altijd eerst met de behandelende arts van het kind!



Links:

www.landsend.com/ix/index.html?store=le&action=newSearch&search=sleeper

www.bumpton3.com/sleep

www.atlas-rehab.nl

Hulpmiddelen bij lichamelijke ondersteuning

- **Nog in te vullen door Estera Knaap-**

Speelgoed

Bijna alle kinderen met het Angelman Syndroom vinden opblaasbaar plastic speelgoed leuk. Diertjes van rubber zijn praktisch, omdat ze stevig zijn en zacht (want ze eindigen toch in de mond). Ook ballonnen zijn geliefd. Folieballonnen zijn favoriet, maar vaak geverfd. U zult dan ook op moeten letten dat de ballonnen geen verf afgeven als het kind ze in de mond stopt. Ook (kleine) ballenbakken vinden Angelmankinderen erg leuk. Toys-R-Us verkoopt (kleine) tenten met ballen. U kunt de ballen ook apart kopen en in een wasmand doen.

AS-kinderen houden ook van speelgoed van plastic dat geluid maakt (als je op een knopje drukt) of beweegt.

Omdat de meeste kinderen met Angelman erg van muziek houden, kunt u ze een eigen cd-speler geven. Let wel op, als u er een koopt, dat de volumeknop kan worden "geblokkeerd"!

Andere suggesties: plastic ringen die op elkaar gestapeld kunnen worden, plastic doosjes die in elkaar passen en doosjes met diverse figuurtjes speelgoed die eruit gehaald kunnen worden en daarna weer in de doos kunnen worden "verzameld".

Speelgoed dat "anders" aanvoelt (zacht, hard, korrelig, met stippen, etc., zie foto's) is niet alleen erg leuk, maar stimuleert ook de fijne motoriek van het kind. Zachte, geometrische vormen die op een glad oppervlak plakken, vallen ook in deze categorie.



Ook in de categorie "spel en ontwikkeling van de fijne motoriek" valt het spelen met bloem en water (deeg maken). Een spiegel en een bus slagroom (of ander soort schuim) zorgen ook voor veel plezier en stimuleren de motorische ontwikkeling van het kind.

Een draaiende schijf waarop u diverse kleine figuurtjes vastmaakt, is snel gemaakt en zorgt voor veel speelplezier.



Veel AS-kinderen houden van speelgoed met bewegende kraaltjes (zoals hieronder). Daarnaast zijn kettingen met kralen (let op dat ze stevig zijn en niet uit elkaar kunnen vallen!) altijd een succes.



Groter speelgoed dat Angelmanpatiënten bijzonder waarderen, zijn schommel, trampoline en hangmat.

Links:

Atelier Michel Koene: www.michelkoene.nl

Aangepast speelgoed: www.toys42hands.nl

Speelgoed: www.jolietoys.nl

Broers en zussen

Een kind met het Angelman Syndroom heeft invloed op de hele familie, ook op broers en zussen.

De invloed hangt af van verschillende factoren:

- De leeftijd en de positie in de familie van het Angelmankind
- Het aantal kinderen
- De persoonlijkheid van de kinderen
- De mogelijkheden binnen de familie tot aandacht en begeleiding van de kinderen

Het hebben van een broer of zus met het Angelman Syndroom is niet alleen negatief. Zo kan het bij de broers en zussen leiden tot:

- inlevingsvermogen;
- tolerantie;
- trots op prestaties van het Angelmankind;
- volwassenheid, bijv. door het Angelmankind te helpen met aankleden;
- waardering van de eigen gezondheid; en
- bescherming van de Angelmanbroer/zus.

De negatieve aspecten van het hebben van een Angelmanbroer of -zus kunnen zijn:

- eenzaamheid en te weinig aandacht (omdat ouders vaak meer aandacht aan het AS-kind besteden dan aan de andere kinderen);
- woede (bijvoorbeeld als het AS-kind iets stuk maakt wat van hen is);
- verlegenheid (bijvoorbeeld als een vriend/in op bezoek komt);
- jaloezie (vaak omdat voor een AS-kind andere (vrijere) regels gelden dan voor de broers en zussen);
- angst (voor een eventuele tweede AS-broer of zus of vanwege de vraag wie na de dood van de ouders voor het AS-kind moet zorgen); en
- schuldgevoel, bij het niet vertonen van medelijden.

Wat kun je als ouder doen?

Hieronder een aantal aanvullende tips van ouders:

- Als u over uw kinderen praat, noem dan altijd de prestaties van alle kinderen, niet alleen van uw Angelmankind.
- Beperk de verantwoordelijkheid van de broers en zussen voor hun Angelmanbroer of -zus.
- Probeer de gevoelens van al uw kinderen te begrijpen.
- Probeer open te zijn. Leg bijvoorbeeld uit wat het Angelman Syndroom is.
- Wees alert op signalen van stress bij broers en zussen, zoals:
 - Weinig zelfvertrouwen
 - Extreme vermoeidheid
 - Gedragsveranderingen
- Geef de andere kinderen een veilige plek om te spelen en om hun spullen te bewaren.
- Verwelkom vrienden van uw kinderen en laat toe dat het Angelmankind niet altijd deel uitmaakt van de groep.
- Geef op bepaalde dagen speciale aandacht aan één van de andere kinderen door bijvoorbeeld een "broertjes- en/of zusjesdag" in het leven te roepen.

- Durf ook zonder het Angelmankind activiteiten te ondernemen, zoals een vakantie zonder hem of haar.

Seksualiteit

Jongeren met het Angelman Syndroom ondergaan dezelfde puberale ontwikkelingen als alle andere kinderen, soms echter met een vertraging van één tot drie jaar.

Menstruatie

Meisjes en vrouwen met het Angelman Syndroom hebben een normale menstruatie en kunnen dezelfde lichamelijke en psychische klachten hebben als iedere andere vrouw voor de menstruatie: het zogenoemde premenstrueel syndroom (PMS). De klachten kunnen verlicht worden met medicijnen. Het is verstandig een meisje met AS voor te bereiden op de naderende menstruatie. Dat kan bijvoorbeeld door de menstruatie te simuleren met maandverband en rode kleurstof.

Anticonceptie

Een vrouw met het Angelman Syndroom kan gewoon zwanger raken. Raadpleeg uw arts over mogelijke anticonceptiemiddelen. Sommige anticonceptiemiddelen kunnen ook verlichting brengen bij menstruatieklasten.

Link:

Stichting anticonceptie Nederland, www.anticonceptie-online.nl

Uitdrukking van seksualiteit

Angelmankinderen en -volwassenen hebben ook behoefte om hun seksualiteit uit te drukken. Ze moeten leren wat hiervoor de juiste plaats en tijd is. Probeer uw kind dit te leren, net zoals bijvoorbeeld bij zindelijkheidstraining.

Seksueel misbruik

Seksueel misbruik van mensen met een verstandelijke handicap komt helaas regelmatig voor, omdat verstandelijk gehandicapten vaak de bedoeling van de dader niet goed inschatten en niet weten hoe ze zich moeten verweren.

De volgende signalen kunnen duiden op seksueel misbruik:

- buikpijn zonder aanwijsbare reden;
- gebrek aan eetlust of eetproblemen;
- slaapproblemen;
- angst voor bepaalde mensen of plekken;
- plotselinge stemmingswisselingen;
- bedplassen na een zindelijke periode;
- duimzuigen;
- niet bij de leeftijd passend seksueel gedrag; en
- lichamelijke klachten waarvoor de arts geen oorzaak vindt.

Kenmerken en diagnosecriteria Angelman Syndroom

Het Angelman Syndroom is een aangeboren, neurologische stoornis, die gekenmerkt wordt door motorische en verstandelijke beperkingen, een ernstige spraakstoornis, typische gelaatskenmerken en vaak, maar niet altijd, epilepsie.

Onderzoeken lijken aan te tonen dat de structuur van de hersenen normaal is, maar dat de neuronale functies verstoord zijn. Dat zorgt ervoor dat het kind problemen heeft bij het aanleren van vaardigheden. Angelmanpatiënten blijven zich hun hele leven ontwikkelen, zij het in een langzaam tempo. Hun ontwikkelingsproces kan versneld worden door intensieve begeleiding en een stimulerende omgeving.

De meeste Angelmanpatiënten lijden aan lichte tot zeer zware bewegings- en evenwichtsstoornissen. Er zijn Angelmankinderen die voor hun derde jaar al kunnen lopen, al lopen de meeste pas later en zijn er kinderen die nooit leren lopen. Als ze lopen, dan lopen ze housterig, met stijve en wat uit elkaar gehouden benen, wat naar voren hellend en met de armen vooruitgestoken.

Daarnaast is de motorische ontwikkeling, in het bijzonder de fijne motoriek, vaak lastig. In de eerste kinderjaren komen drink-, eet- en slaapproblemen veelvuldig voor. De eerste epileptische aanvallen treden vaak op voor het derde levensjaar.

De meeste Angelmankinderen slapen bijzonder slecht. Ze vallen moeilijk in slaap en worden 's nachts vaak wakker. Er zijn twee factoren die bij Angelmankinderen verantwoordelijk zijn voor de slaapproblemen: epilepsie en een stoornis bij het aanmaken van de stof melatonine. Melatonine is een lichaamseigen stof die 's avonds slaperig maakt.

Hoewel Angelmankinderen meestal niet via spraak kunnen communiceren, is het belangrijk in een vroeg stadium met communicatietherapie (logopedie) te beginnen. Zo kan het kind alternatieve vormen van communicatie met de omgeving ontwikkelen.

Ondanks alle beperkingen en problemen zijn Angelmankinderen opvallend vrolijk. Ze lachen veel (al heel vroeg na de geboorte), houden van knuffelen en hebben een voorliefde voor water.

Wat veroorzaakt het Angelman Syndroom?

Om te kunnen begrijpen wat het Angelman Syndroom veroorzaakt, volgt hier een beknopte uitleg over de menselijke genetica.

Genen, chromosomen en DNA

Het menselijk lichaam bestaat uit cellen die genen bevatten. De genen kunnen beschouwd worden als eenheden informatie die zowel de instructies bevatten die nodig zijn voor het aanmaken van nieuwe cellen als de instructies voor het werk dat die cellen moeten uitvoeren. Ieder gen is gemaakt van chemische ingrediënten, genaamd basen.

Niet meer dan vier verschillende basen vormen alle genen van de mens. Deze basen kunnen weergegeven worden als de letters van het alfabet van een mysterieuze taal: A, G, C en T. Met deze vier letters worden als het ware de woorden en zinnen geschreven van het individuele instructieboek van ieder gen. Hoewel het alfabet met vier letters erg kort lijkt, zijn de "woorden" en "zinnen" die hiermee geschreven kunnen worden bepaald niet kort. Een enkel gen is gevormd uit duizenden of soms zelfs miljoenen basen. De complete set genen van een mens, ongeveer 25 duizend, wordt het menselijk genoom genoemd.

Al deze 25 duizend genen zijn met elkaar verbonden in een lange, gedraaide ketting: de zogenoemde *dubbele helix* van het DNA. Dat DNA bevindt zich in elke cel van het menselijk lichaam. Het DNA is niet één enkele lange spiraal van genen. Het is verdeeld over verschillende gebieden, genaamd chromosomen. De mens heeft 46 chromosomen, in paren. De helft is geërfd van de moeder en de andere helft van de vader.

Hoe genen en DNA werken

Niet alle 25 duizend genen in het menselijke genoom zijn voortdurend actief. Sommige functioneren alleen tijdens de ontwikkeling van de foetus in de baarmoeder en dirigeren de vorming van specifieke gebieden, zoals hersenen of organen, terwijl andere pas veel later, na de geboorte, actief worden, zoals bijvoorbeeld de genen die het startsein voor de puberteit geven.

Als een gen actief wordt, leidt dit tot de productie van een eiwit. Eiwitten zijn basissubstanties, die de structuur van de cellen vormen en die de activiteiten van de cellen dirigeren. Het menselijk lichaam produceert duizenden verschillende eiwitten. Voor iedere functie van het lichaam is een eiwit en de productie van deze eiwitten wordt geregeld door de genen. Een probleem in een gen kan leiden tot een probleem met het eiwit dat geproduceerd wordt door dat gen. Dat probleem met het eiwit kan, op zijn beurt, weer leiden tot problemen bij de lichaamsfunctie die beïnvloed wordt door dat eiwit.

Mutaties en deleties

In het lichaam kunnen verschillen ontstaan tussen de instructies die genen geven. Dat proces heet mutatie. Om precies te zijn is een mutatie een verandering in de volgorde van de basen in het DNA van een cel. Mutaties kunnen ontstaan in ieder gen van het menselijk lichaam, op ieder moment in het leven. De meeste mutaties echter gebeuren tijdens de DNA-replicatie, dat is het proces waarbij cellen kopieën maken van hun chromosomen, voordat ze zich splitsen om zaad- of eicellen te vormen. Tijdens dit proces moeten miljoenen basen worden gekopieerd in exact de juiste volgorde. Meestal gaat dit goed, maar bij iedere kopie van het DNA ontstaan ook fouten die niet ernstig zijn.

Bij zo'n kopieerfout is een basiselement op een verkeerde plek terechtgekomen of wordt niet mee gekopieerd (ontbreekt dus). Soms zijn van een aantal basen of zelfs van een hele chromosoom extra kopieën gemaakt. Dit soort veranderingen kan de volgorde van basen verstoren. De instructies die de productie van eiwitten regisseren, zijn dan veranderd.

De genen bij het Angelman Syndroom

Chromosoom 15 is het chromosoom dat abnormaal is bij patiënten met het Angelman Syndroom. Binnen dat gebied zijn er onderverdelingen gemaakt.

Gebied 15q11-13 Chromosomen zijn verdeeld in korte en lange "armen" en hebben een centraal gebied, genaamd centrometer. De korte arm wordt "P" genoemd en de lange arm "q". Arm "q" is verdeeld in verschillende numerieke segmenten. Het segment q11-13 refereert aan een gebied dat zich vlakbij het centrum van chromosoom 15 bevindt. Het bevat vijf tot tien miljoen paren basen en vele genen. Dat gebied is cruciaal voor het Angelman Syndroom. Hetzelfde gebied bevat ook de genen die het Prader-Willi Syndroom veroorzaken.

UBE3A: Dit gen wordt vaak genoemd als zijnde het gen dat het Angelman Syndroom veroorzaakt. Het produceert een eiwit dat andere eiwitten labelt met een substantie genaamd *ubiquitin*. Ubiquitin is een eiwit dat wordt toegevoegd aan eiwitten en dient als instructie om het gelabelde eiwit te naar het juiste metabolische pad te sturen om het eiwit af te breken of om het verder te ontwikkelen. De informatie over dit gen is vrij recent. Er is daarom nog weinig bekend over de exacte functie van UBE3A, maar het lijkt erop dat dit gen een belangrijke rol speelt bij de ontwikkeling van de hersenen. In het geval van het Angelman Syndroom wordt verondersteld dat het UBE3A –gen, door het niet-labelen van de eiwitten die moeten worden afgebroken in de hersenen, bijdraagt aan de vele neurologische problemen van het Angelman Syndroom (als het al niet de gehele veroorzaker is van AS).

De 15q11-13 deletie: Een deletie is een ontbrekend stuk uit een chromosoom. Allerlei factoren kunnen een deletie veroorzaken. Toch lijkt het erop dat de meeste deleties spontaan (zonder duidelijke aanleiding) ontstaan. Er wordt verondersteld dat bij ongeveer 70% van de Angelman Syndroom patiënten een spontane deletie heeft plaatsgevonden, zonder duidelijke oorzaak, in het 15q11-13-gebied van het door de moeder geërfd chromosoom 15. In dit gebied zijn allerlei genen gelokaliseerd. De exacte functie van al die genen is nog niet bekend. Er bestaat een theorie waarin wordt beweerd dat de grootte van de deletie in dit gebied de expressiviteit van het Angelman Syndroom kan aantasten. Bijvoorbeeld: veel Angelmanpatiënten hebben wat genoemd wordt hypopigmentatie (een lichte huidskleur). Het lijkt erop dat het P-eiwit cruciaal is bij de synthese van melanine, de substantie die het huidpigment aanmaakt. Ontbreekt dit eiwit, dan is hypopigmentatie het gevolg. Als de deletie niet tot het P-eiwit aanmakende gen reikt, dan hebben de patiënten een normale huidskleur.

Genomische imprinting: Dit is een proces waarbij een gen inactief is. Het resultaat is dat maar één van de normaal gesproken twee genen actief is. Inprinting vindt plaats tijdens de ontwikkeling van de

eicel en van de zaadcel. Als het Angelman Syndroom veroorzaakt is door inprenting zijn sommige genen alleen actief op het chromosoom dat geërfd is van de moeder. Ze zijn inactief op het chromosoom dat van de vader is geërfd.

Paternale uniparentale disomie: Dit komt voor als beide chromosomen geërfd worden van dezelfde ouder. Bij naar schatting drie tot vier procent van de AS-patiënten is dit de oorzaak van het syndroom. Als het Angelman Syndroom veroorzaakt wordt door paternale uniparentale disomie dan zijn beide kanten van chromosoom 15 geërfd van de vader. Het deel van chromosoom 15 dat normaalgesproken geërfd wordt van de moeder is dus niet aanwezig. Ook in dit geval wordt het Angelman Syndroom veroorzaakt door het feit dat het UBE3A gen niet aanwezig is (wat ook bij deletie het geval is).

Geen bekende oorzaak: in ongeveer elf procent van de gevallen zijn de hierboven genoemde defecten niet aanwezig en is toch sprake van het Angelman Syndroom.

Diagnosecriteria voor het Angelman Syndroom:

Ontwikkelingsgeschiedenis:

- Normale zwangerschap en geboorte met normale hoofdomtrek, geen zichtbare "defecten"
- Ontwikkelingsachterstand zichtbaar vanaf de 6 maanden
- Vertraagde, maar vooruitgaande ontwikkeling (geen verlies van vaardigheden)
- Normale uitkomsten bij metabolische, hematologische en chemische laboratoriumtesten
- Normale uitkomsten bij MRI- of CT-hersenscans

Klinische eigenschappen:

Consistent (in alle patiënten)

- Ontwikkelingsachterstand, functioneel ernstig
- Gebrek aan spraak, geen of weinig gebruik van woorden, receptieve en non-verbale communicatievaardigheden hoger dan de verbale vaardigheden
- Bewegings- en evenwichtsstoornissen, wankelend lopen, bevende bewegingen van armen en benen
- Karakteristieke kenmerken: combinatie van vaak lachen/glimlachen, vrolijk, makkelijk prikkelbaar, vaak met de handen flapperen, overmatig actief bewegen, korte aandachtsspanne

Frequent (in meer dan 80% van de patiënten)

- Vertraagde en disproportionele groei van de hoofdomtrek, meestal resulterend in microcefalie rond de leeftijd van 2 jaar
- Epilepsie; eerste aanval meestal vóór de leeftijd van 3 jaar
- Afwijkend EEG, met karakteristiek patroon

Geassocieerd met het AS (komt voor in 20 tot 80% van de gevallen):

- Vlak achterhoofd
- Overmatige tongbewegingen (tongue thrusting)
- Gestoorde zuig- en slikbewegingen
- Problemen met de voeding in de eerste jaren
- Vooruitstekende kin
- Brede mond, wijd uiteenstaande tanden
- Veel kwijlen, tong steekt vaak uit de mond
- Excessief kauwen
- Vaak vingers of voorwerpen in de mond steken
- Scheel zien (Strabismus)
- Blauwe/lichte ogen
- Licht getinte huid door pigmenttekort
- Armen hooghouden met gebogen ellebogen, vooral tijdens het lopen
- Overgevoeligheid voor warmte en zon
- Slaapstoornissen
- Fascinatie voor water en glinsterende voorwerpen
- Versterkte reflexen aan de benen

De diagnose wordt gesteld na DNA-onderzoek.

Literatuur:

Een groot deel van deze informatie is geïnspireerd op het Engelstalige boek: "Angelman Syndrom A to Z... The second edition". Het is geschreven en uitgegeven door de Angelman Syndrome Foundation (www.angelman.org). Op hun website is het boek verkrijgbaar voor vijftien dollar.