|  |
| --- |
| **Syndroom van Down** |
| Trisomie 21 |
| Diagnose: op basis van lichamelijke kenmerken |
| Ontwikkeling: grote individuele verschillen |
| Bepaalde medische problematiek |
| Typische uitwendige kenmerken |
| Slap = lage spierspanning in lichaam |
| Grote bewegelijkheid in gewrichten |
| Nageboorte zijn normale reflexen zwak |
| Gezicht is vlak, kort neusje |
| Oogspleten zijn smal en kort |
| Oren zijn klein, laag ingepland |
| Hals is kort |
| Armen/benen kort in verhouding tot romp |
| Brede handen en voeten met kortere vingers en tenen |
| Vaak hartgebrek bij geboorte |

|  |
| --- |
| **Fragiele X-syndroom** |
| Erfelijke afwijking van X chromosoom |
| Autistisch gelijkend gedrag |
| Uiterlijke kenmerken |
| Wijd uitstaande grote oren |
| Bij mannen: vergrote teelballen |
| Achterstand motorische ontwikkeling |
| Taalachterstand |
| Autisme  |
| Familiair  |
| Diagnose: niet eenvoudig |
| Diagnose vaak rond 1e verjaardag |
| Vertraging in de ontwikkeling |
| Met 2e verjaardag is gedrag druk en chaotisch |
| Gaat naar speciaal onderwijs |

|  |
| --- |
| **Syndroom van Cornelia de Lange** |
| Spontane verandering van chromosoom 5, is de veronderstelling |
| Ontwikkeling/verloop: achterstand in ontwikkeling door overgevoeligheid en hun gedrag, belemmert het leren. |
| Uiterlijke kenmerken |
| Mooi gebogen wenkbrauwen, doorlopen over de neus |
| Lange gekrulde wimpers |
| Op gewipte neus: zichtbare neusgaten |
| Vlak gedeelte tussen neus en bovenlip |
| Dunne lippen en omlaag gebogen mondhoeken |
| Kleine onderkaak |
| Laag ingeplante oren en simpel van vorm |
| Klein bij geboorte/laag geboortegewicht/ microcephalus |
| Veel lichaamsbeharing (hirsutisme) |
| Afwijkingen aan ledematen/ vergroeiingen/ ontbreken van delen |
| Baby huilt zwak en laag |
| Moeilijke eters (slechte verdragen van vast voedsel) |
| Vertraagde spraakontwikkeling en dit blijft meer achter dan taalontwikkeling |
| Kenmerken gedrag |
| Stemming kan op eens omslaan |
| Extreem gevoelig zijn voor drukte/spanning |
| Gedragsproblemen/ zelf verwondend gedrag |

|  |
| --- |
| **Syndroom van Prader-Willi** |
| Vaker bij jongens |
| 1 op de 20.000 geborenen |
| Kenmerken zuigelingen |
| Laag geboortegewicht |
| Vertraagde gewichtstoename |
| Spierslapte |
| Voedingsproblemen  |
| Kenmerken peuters/kleuters/schoolkind |
| Verandering eetpatroon: slechte => enorme eetlust |
| Geringe energiebehoefte van lichaam |
| Overgewicht  |
| Leerproblemen  |
| Kenmerken puberteit |
| Leerproblemen  |
| Seksuele ontwikkeling traag of komt niet opgang |
| Sterke, onverzadigde eetlust: overgewicht |
| Jonge kinderen maken gelukkige, hartelijke indruk |
| Puberteit: buien van humeurigheid, prikkelbaarheid, koppig |
| Later stemmingswisselingen |
| Als eetdwang wordt onderkent door school of dagopvang loopt situatie uit de hand |

|  |
| --- |
| **Syndroom van Rett** |
| Alleen bij meisjes |
| Lichamelijke en fysieke problemen |
| Verschijnselen doen zich voort na 6-18 maanden |
| Tempo van verschijnselen is individueel: geleidelijk-snel-dramatisch |
| Kenmerken met 4 verschillende stadia |
| Grote achterstand in verstandelijke ontwikkeling |
| Sterk verhoogde prikkelbaarheid |
| Sterk verhoogde spierspanning |
| Ernstig fysieke beperkingen (80% scoliose) |
| Epilepsie (75%) |
| 4 stadia: tot 1jaar |
| 4 stadia: 1 – 4 jaar |
| 4 stadia: > 4 jaar tot levenslang |
| 4 stadia: > 10 jaar tot volwassene |
| Oorzaak: niet goed bekend. Biochemisch defect in stofwisseling van hersenen of gen-mutatie van X chromosoom |
| Niet erfelijk |