

ALGEMEEN

Aangeboren ontwikkelingsstoornis die wordt gekarakteriseerd door dysmorfe kenmerken, gedragsproblemen en een matige tot ernstige verstandelijke beperking.

VOORKOMEN

Bij 1:15.000/25.000 levendgeborenen.

1 MEDISCH

1.1 KARAKTERISTIEKEN

GENOTYPE

Deletie van een stuk DNA van de korte arm van chromosoom 17 (deletie 17p11.2) of mutatie RAI-1 gen. Hoewel Smith-Magenis Syndroom (SMS) wordt veroorzaakt door een afwijking van de chromosomen, zit de aandoening niet in de familie. Bijna altijd is het ontstaan van deze chromosoomafwijking een toevalligheid en is de afwijking van chromosoom 17 bij de ouders niet aanwezig. De kans dat zoiets gebeurt is kleiner dan 1%.

FENOTYPE

Uiterlijke kenmerken

> 75%

- ▶ Brede schedel met vlak achterhoofd en plat, breed gelaat met fors voorhoofd en brede neusbrug
- ▶ Onderontwikkeld middegezicht (neus, ogen, mond)
- ▶ Diep liggende dicht bij elkaar staande ogen
- ▶ Laagstaande oren, vaak met afwijkende vorm
- ▶ Forse, vaak doorlopende wenkbrauwen
- ▶ Mond boogvormig met zijanten naar beneden gericht
- ▶ Korte brede handen
- ▶ Deletie van premolaren (eerste kiezen achter de hoektand zijn afwezig)

50-75%

- ▶ Korte lichaamslengte
- ▶ Scoliose
- ▶ 25-50%: Schisis (gespleten gehemelte)
- ▶ Pes planus (platvoet) of pes cavus (holvoet)
- ▶ Radio-ulnair-synostosis, d.w.z. de 2 botten van de onderarm (spaakbeen en ellepijp) zijn ter hoogte van de elleboog voor een deel met elkaar vergroeid

Motorische kenmerken

- ▶ Hypotonie
- ▶ Hyporeflexie
- ▶ Lage peesreflexen
- ▶ Spieren zijn slap waardoor er onvoldoende kracht is om te zuigen. Door het slechte drinken is vaak ook de groei onvoldoende ('failure to thrive')
- ▶ Velofaryngeale insufficiëntie (afwijkende slikfunctie)
- ▶ Zelfstandig zitten lukt meestal niet voor het bereiken van het 1e jaar (mede als gevolg van slappe spieren) en los lopen lukt meestal pas vanaf 2 jaar.
- ▶ Bij radio-ulnair synostosis is de mogelijkheid tot draaien van de onderarm in de lengterichting (= de beweging vanuit het de hand ophouden voor een snoepje tot de handhouding tijdens het schrijven) beperkt.

Zintuiglijke kenmerken

- ▶ Verminderd gevoel voor pijn en temperatuur
- ▶ 50-75%: gehoorverlies en slechthorendheid
- ▶ Visusstoornissen (bijziendheid en scheelzien)
- ▶ Recidiverende middenoorontsteking
- ▶ Afwijkingen larynx bij 1 op de 3 kinderen (poliepen, knobbeltjes, oedeem of paralyse) welke leiden tot spraakproblemen

Gastro-intestinale kenmerken

- ▶ 50-75%: obstipatie
- ▶ Gastro-oesofageale reflux

Kenmerkend gedrag

- ▶ Gedragsproblemen (automutilatie, agressie en hyperactiviteit)
- ▶ Zelfverwonding
- ▶ Opstandig met driftbuien

50-75%

- ▶ Rem-slaapproblemen (baby slapen vaak meer, vanaf de peuterleeftijd verkorte slaap, minder REM slaap waardoor een grotere behoefte aan dutjes overdag)
- ▶ Nachtelijke strooptochten naar voedsel, waardoor ontwikkeling overgewicht
- ▶ Stereotiep gedrag zoals ook wordt gezien bij kinderen met een autistiforme stoornis, zonder dat er hier sprake is van autisme
- ▶ Vaak is er een goed ontwikkeld gevoel voor humor. Dit kan gebruikt worden op het moment dat er een woede uitbarsting is
- ▶ Ze houden van veiligheid, vaste routines en voorspelbaarheid
- ▶ Ze kunnen snel geïrriteerd raken wanneer er iets onverwachts gebeurt, als het te druk is om hen heen (bijv op school) of wanneer het niet gaat zoals ze willen. Een ogenschijnlijk geringe irritatie kan al voldoende zijn om enkele malen fors tegen het eigen hoofd te slaan
- ▶ Door een versterkte gevoeligheid voor geluid, ook reactie op onverwachte geluiden
- ▶ Kinderen staan bekend om hun aandacht zoekende en uitdagende gedrag. Soms wordt hierdoor ten onrechte de diagnose ADHD gesteld
- ▶ Ze hebben veel positieve aandacht nodig. Door het belonen van gewenst (rustig) gedrag, zal eerder het gewenste gedrag bereikt worden
- ▶ Op school ontstaan er vaak grote problemen

Stereotiep gedrag

- ▶ Heen en weer wiegen of schudden van het hoofd of het lichaam
- ▶ In de mond stoppen van vingers of hele hand, het met de handen tegen elkaar duwen
- ▶ In de handen knijpen of het de armen gekruist tegen de borstkas gedrukt houden ('self hugging')
- ▶ Het likken aan een vinger en vervolgens typische vingerbewegingen maken, alsof ze snel bladzijden van een boek ombladeren (zogeheten 'lick en flip')
- ▶ Het snel heen en weer draaien van een voorwerp in de hand of tussen de vingers
- ▶ Bruxisme (tandenknarsen)
- ▶ Het in de mond (of andere lichaamsopeningen, zoals oren) steken van voorwerpen
- ▶ Het peuteren aan elk pukeltje, korstje of andere kleine oneffenheid van de huid
- ▶ Fascinatie voor bepaalde voorwerpen of activiteiten
- ▶ Veel praten en telkens herhalen van vragen

Zelfbeschadigend gedrag (automutilatie)

- ▶ Hoofdbonken tegen een muur of tafel
- ▶ Tegen het hoofd of de oren slaan
- ▶ Bijten op de vingers, hand of pols
- ▶ Handen tegen hete voorwerpen (kachel of heet water) aan houden
- ▶ Kleine voorwerpen in lichaamsopeningen stoppen
- ▶ Haren of nagel(s) uittrekken
- ▶ De pijndrempel is veel hoger dan bij andere kinderen, zodat het zelfbeschadigend gedrag niet wordt afgeremd

COMMUNICATIE

Er is sprake van achterstand in de spraakontwikkeling (mede door hese, lage stem) en gehoorstoornissen. De eerste woordjes worden vaak pas na het tweede jaar gesproken en op twee-woord zinnen moet nog enkele jaren gewacht worden. De taalontwikkeling wat betreft het begrijpen van door anderen gesproken taal verloopt veel vlotter. Het begrijpen van visueel aangeboden informatie gaat nog beter. (Achterstand taalontwikkeling is expressief slechter dan receptief) Totale communicatie is erg belangrijk.

NIVEAU VAN FUNCTIONEREN

Alle kinderen en volwassenen hebben leermoeilijkheden, maar de ernst hiervan varieert sterk. Er zijn kinderen met lichte verstandelijke beperkingen. De meeste kinderen hebben een matige verstandelijke beperking (IQ tussen 40-54), maar ook ernstige beperkingen kunnen voorkomen.

CO-MORBIDITEIT

- ▶ Hypercholesterolemie / hypertriglyceridemie
- ▶ Hartafwijkingen, aangeboren afwijkingen zoals ASD en VSD
- ▶ Schildklierafwijkingen, met name hypothyreoidie
- ▶ Immuunsysteemafwijkingen (lage IgA spiegels met als gevolg verminderde weerstand)
- ▶ Epilepsie
- ▶ Nier-, urineweg- en darmproblematiek
- ▶ Voedingsproblemen op babyleeftijd ten gevolge van hypotonie
- ▶ 'Failure to thrive'; spieren zijn slap waardoor er onvoldoende kracht is om te zuigen. Door het slechte drinken kan er groeiachterstand ontstaan
- ▶ Hartafwijkingen
- ▶ Hypercholesterolemie
- ▶ Ernstige slaapproblemen, rem-slaapproblemen
- ▶ Obesitas
- ▶ Duplicatie van de ureters
- ▶ Huidinfecties (vaak door krabben)
- ▶ Afwijkende slikfunctie (velofaryngeale insufficiëntie)

1.2 ANTROPOMETRIE

LENGTE

Normale lengte bij de geboorte. De curve van de lichaamslengte buigt in de loop van de kindertijd geleidelijk af. Een klein postuur wordt gekarakteriseerd door lengtes met een SD van -2 of -3 in vergelijking met de gemiddelde lijn voor leeftijd. De hoofdomtrek blijft doorgaans binnen de normale marges, echter bij 20% buigt de curve af en is er een kleinere hoofdomtrek dan normaal.

GEWICHT

Normaal geboortegewicht, maar al vroeg in de kindertijd neemt het gewicht geleidelijk af samen met de lengte.

GROEICURVE

Geen groeicurves beschikbaar.

BMI

In sommige gevallen is de BMI verhoogd, doordat ze klein maar toch zwaar zijn. In de puberteit komt overeten vaak voor met als gevolg overgewicht.

1.3 ONTWIKKELINGSFASEN

BABY

- ▶ De baby drinkt meestal slecht, traag en onrustig
- ▶ Als baby is een kind in het algemeen rustig
- ▶ Weinig huilen en veel slapen
- ▶ Langzame motorische ontwikkeling
- ▶ Voedingsproblemen

KIND

- ▶ De peuter is lief, vriendelijk en gemakkelijk
- ▶ Na het 2e jaar worden meestal de eerste woorden gesproken en het duurt lang voordat de woordenschat wordt uitgebreid
- ▶ Ze genieten van aandacht en je kunt heel goed contact met ze hebben
- ▶ Vanaf 3-jarige leeftijd vaak minder goed aanpassend gedrag: veel aandacht vragen, hyperactiviteit, slechte concentratie, koppigheid, woede uitbarstingen, 'dwars' gedrag en soms zelfbeschadiging. Dit kan versterkt worden doordat het kind zich niet kan uiten door middel van taal, maar de taal wel begrijpt
- ▶ Problemen met inslapen en doorslapen
- ▶ Innemend en belangstellend vooral naar volwassenen
- ▶ Naar eigen ouders toe vaker ander gedrag: brutaal, dwingend, met driftbuien
- ▶ Kunnen goed namen onthouden en je daarmee aanspreken. Ook andere sociale uitdrukkingen zoals 'dank u wel' kunnen

ze op een gepast moment uitspreken

- ▶ Ontwikkelingsachterstand met betrekking tot taal, motoriek, lichaamsgroei en leren
- ▶ Problemen met kauw- en slikbewegingen
- ▶ Gedragstherapie speelt een sleutelrol bij opvoeding en begeleiding op school. Kenmerken hierbij zijn individuele begeleiding en vaste een voorspelbare elementen in de dag

ADOLESCENT

- ▶ Vaak een goed gevoel voor humor
- ▶ Goed langetermijnegeugen

VOLWASSENE

- ▶ Stereotype gedrag
- ▶ Goed langetermijnegeugen
- ▶ Soms meer aandacht nodig van zorgverleners
- ▶ Normale vruchtbaarheid

OUDERE

Geen bijzonderheden.

1.4 MEDICATIE (MEEST TOEGEPAST)

- ▶ Er zijn geen goede onderzoeken bekend over adviezen met betrekking tot het gebruik van psychofarmaca bij gedragsproblemen bij SMS
- ▶ Ook ten aanzien van psychofarmaca bij AD(HD) beelden zijn geen duidelijke adviezen voor een (medicatie)beleid bekend
- ▶ Melatonine bij slaapproblemen

Medicijnen kunnen onderling interacties vertonen. Systemisch werkende medicatie (medicatie die uiteindelijk in de bloedbaan wordt opgenomen) kan een interactie geven met voeding. Hoe meer kennis over de wisselwerking tussen voeding en medicatie, hoe beter de voedingszorg en het effect van de medicatie zal zijn.

2 VOEDING

De gezondheid, de levensverwachting en de kwaliteit van leven kunnen sterk verbeteren door tijdige (voedings-) interventie en dieetbehandeling. Een dieet (een voeding die om medische redenen aan specifieke eisen moet voldoen ten behoeve van een individu) kan veel impact hebben op het dagelijkse leef- en eetpatroon.

Een Diëtist Verstandelijk Gehandicapten (Diëtist VG) gaat uit van een individuele benadering en levert daarmee maatwerk. Vanwege complexe problematiek is multidisciplinaire behandeling essentieel: arts (arts verstandelijk gehandicapten (AVG), huisarts, specialist, tandarts), diëtist VG, ergotherapeut, logopedist, fysiotherapeut, mondhygiënist, (ortho)pedagoog en ouders/verzorgers.

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
<p>Slechte zuigreflex. Verminderde slikfunctie.</p>	<p>Algehele situatie: plaats van eet- en drinkmoment, plaats van het bord of beker, manier van aanbieden. Houding: van het kind en van degene die het kind te eten geeft. Techniek: flesvoeding, soort voeding, vorm van de speen, vorm van de fles. Lepelvoeding: soort voeding, lepelvorm, lepelmateriaal, hoeveelheid voedsel, afhappen, tempo van aanbieden. Kauwen: soort voeding, consistentie voeding. Voorkeur zoete voeding, voorkeur lauwe voeding.</p>	

*) EB = Evidence Based, PB = Practice Based (voor uitgebreidere uitleg zie Informatarium Voeding & Diëtetiek, Evidence-Based Diëtetiek, dr. N.M. de Roos (juli 2008) of Former-Boon, M. ; Duinen van J.J. Evidence-Based Diëtetiek, Bohn Stafleu & Van Loghum, Houten, ISBN 9789031351282.

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
Gastro-oesofageale reflux	<p>Informatie over de voeding met eisen aan de omvang en verdeling over de dag (gebruik van frequente kleine maaltijden).</p> <p>Indien nodig energie- en vetgehalte per maaltijd aanpassen.</p> <p>Informatie over voedingsmiddelen die klachten kunnen veroorzaken; alcohol vermijden.</p> <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Gastro-oesofageale reflux.</i></p>	<p>PB</p> <p>PB</p> <p>PB</p> <p>EB</p>
Overgewicht / Obesitas	<p>Richtlijnen Goede Voeding en/of beperking van producten met hoge energiedichtheid en/of portiegrootte of energiebeperkt dieet.</p> <p>Regelmatig eetpatroon.</p> <p>Leefstijl en stimuleren van beweging.</p> <p>Dieetadvies in beeldvorm.</p> <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Te hoog gewicht bij kinderen en adolescenten (4-18 jaar).</i></p> <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Adipositas.</i></p>	EB en PB
Obstipatie	<p>Voedingsvezelverrijkt (30-40 gram vezel) en ruime hoeveelheid vocht (2-2,5 liter); bij kinderen minimaal 1,5 liter vocht.</p> <p>Gevarieerd gebruik van verschillende soorten voedingsvezels.</p> <p>Regelmatig voedingspatroon, waarbij aandacht voor een groot ontbijt om de gastrocolische reflex te bevorderen.</p> <p>Leefstijl en beweging.</p> <p>Dieetadvies in beeldvorm.</p> <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijnen Chronische Obstipatie.</i></p>	EB
Verhoogd cholesterolgehalte	<p>Richtlijnen Goede Voeding.</p> <p>Vet: maximaal 10 energie% verzadigd vet.</p> <p>Maximaal 140 mg cholesterol/1000 kcal tot een maximum van 300 mg cholesterol per dag.</p> <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijnen Hypercholesterolemie.</i></p>	EB en PB

3 BRONNEN

GERAADPLEEGDE LITERATUUR EN WEBSITES

LITERATUUR

1. Cassidy, S.B., Allanson, J.E., *Management of Genetic Syndromes*; Wiley and Sons, New York, 2de editie 2005; p.507 t/m 522, ISBN-13 9780471308706.
2. *Dieetbehandelingsrichtlijnen*, uitgever: Elsevier Gezondheidszorg/2010 Uitgevers BV, Maarsse 2008, ISBN-9789035218994, Band 1 + 2.
3. Dykens, E.M. & Smith, A.C.M., *Journal of Intellectual disability: Distinctiveness and correlates of maladaptive behaviour in children and adolescents with Smith-Magenis syndrome*, December 1998.
4. Eerdmans-t'Hart, M., Hullu de, A.W., Indemans, C.G.J., 'Hypercholesterolemie', uit *Artsenwijzer diëtiek*, november 2004. Walburg Grafische Diensten, Zutphen, ISBN90-800804-5-4.
5. Engel-Hoek van den, L., *Eet- en drinkproblemen bij jonge kinderen*, Van Gorcum, ISBN 90-232-3450-2.

6. *Farmacotherapeutisch Kompas*: medisch farmaceutische voorlichting/uitgave van de Commissie Farmaceutische Hulp van het College voor zorgverzekeringen – 1982 – Amstelveen, verschijnt jaarlijks, 2009, hoofdred. Loenen, A.C. van., uitgave van het College voor zorgverzekeringen (CVZ) te Diemen ISBN- 9789031361151.
7. Hodapp, R.M., Fidler, D.J. & Smith, A.C.M., *Journal of Intellectual disability: Stress and coping in families of children with Smith-Magenis syndrome*, oktober 1998.
8. Rooymans, P.G., 'Voeding bij mensen met een verstandelijke Beperking', uit *Informatorium voor Voeding en Diëtetiek*, december 2005, uitgeverij Bohn Stafleu van Loghum, Houten, ISBN 90-6500-2018-7.
9. Taylor, L. & Oliver, C., *Journal of Intellectual disability: The behavioural phenotype of Smith-Magenis syndrome: evidence for a gene-environment interaction*, 2008.

RELEVANTE WEBSITES

- ▶ www.bosk.nl
- ▶ www.fk.cvz.nl
- ▶ www.geneclinics.org
- ▶ www.home.planet.nl/~braam/smithmagenis
- ▶ www.kinderneurologie.nl
- ▶ www.nvavg.nl
- ▶ www.prisms.org
- ▶ www.smithmagenis.nl

REALISATIE

De beschrijving van de voedingsproblematiek van het Smith-Magenis Syndroom is gerealiseerd door Ivanka Beerepoot, Astrid Commissaris, Kim van Duivenvoorde en Neeltje Rooymans, leden van de Vereniging Diëtetiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg (DVG).

REDACTIE

Toos van Andel, Ivanka Beerepoot, Trea Harperink en Neeltje Rooymans, Werkgroep Handboek Syndromen en Voeding DVG.