Then there was an angel

Het Angelman syndroom

Diane van Rooden

Sph dt 2003 - 2004

Begeleiders:
Hetty van Eijk
Bas de Jong

Productverslag

Inleiding

Binnen de woonvorm met mensen met een verstandelijke beperking waar ik werkzaam ben, woont iemand met het Angelman syndroom. Ik was daar zelf nog niet mee in aanraking gekomen en had daar eigenlijk ook nog nooit van gehoord. Na korte tijd werd mij duidelijk dat er binnen het werk weinig informatie was over het Angelman syndroom. Dit was voor mij de reden om uit te gaan zoeken of het syndroom al langer bekend is en in hoeverre er informatie over is. De collegae waar ik op dat moment mee samenwerkte, wisten ook niet meer dan de informatie die op de woning aanwezig was. Deze informatie bestond uit twee pagina's met symptomen van het Angelman syndroom. Daarnaast vonden veel collegae het moeilijk om met deze cliënt om te gaan.
Binnen mijn kennissenkring, die veelal weinig met mensen met een verstandelijke beperking te maken hebben, weten waar je het over hebt wanneer je vraagt naar het Down syndroom. Zij kunnen zich daar een voorstelling van maken. Wanneer je het over het Angelman syndroom hebt, zeggen ze daar nog nooit van gehoord te hebben.
Voor mij gaf dat genoeg aanleiding om meer bekendheid te geven aan het Angelman syndroom. Vooral binnen de gehandicaptenzorg zou ik graag zien dat dit een bekend begrip wordt.

Doordat ik zo weinig informatie kan vinden binnen het werk, weet ik ook niet hoe ik het beste om kan gaan met mensen met het Angelman syndroom. Ook de mensen om mij heen kunnen daar geen antwoord op geven. Hierdoor komt de volgende probleemstelling naar voren:

Probleemstelling

Op welke wijze kunnen begeleiders binnen de gehandicaptenzorg het beste omgaan met een cliënt die het Angelman syndroom heeft?

Om de probleemstelling te kunnen beantwoorden moet ik antwoord zien te vinden op de volgende deelvragen:

Deelvragen

- **Wat houdt het Angelman syndroom in?**

Door zo veel mogelijk informatie te zoeken in boeken en via het internet hoop ik die informatie te vinden.

- **Waar lopen de collegae in de praktijk tegenaan?**

Wat zijn de moeilijkheden waar de collegae nu tegenaan lopen. Door middel van een interview zal ik daar wat meer duidelijkheid over willen krijgen.

- **Welke methoden worden er zoal gebruikt in Nederland of elders?**

Ik zal uitzoeken of er verschillende methoden zijn en of deze gebruikt worden. Aangezien het syndroom niet in Nederland is ontdekt, kan het zijn dat ze in het buitenland al verder zijn met ontwikkelingen. Of er methoden zijn en welke het beste aanslaat kan ik misschien uit de opgezochte informatie halen.

- **Kan je alle mensen met het Angelman syndroom op dezelfde manier begeleiden?**

Ik hoop uit de informatie het antwoord hierop te halen. Misschien dat ik anders nog op zoek ga naar andere mensen die contact hebben met mensen die het Angelman syndroom hebben. Door middel van een vraaggesprek krijg ik daar dan genoeg informatie over.

- **Hoe komt de informatie over het Angelman syndroom bij de begeleiders?**

Wanneer mijn eindproduct af is zal ik er zelf voor zorgen dat begeleiders het te horen of te zien krijgen. Het ligt aan het eindproduct op welke manier de informatie wordt overgebracht. De manier waarop de voorlichting gegeven wordt is nog niet geheel duidelijk. Daarnaast zal ik mezelf er in moeten verdiepen hoe je een voorlichting het beste kan geven. Hier zijn verschillende manieren voor. Welke manier past het beste bij mij, maar ook welke manier paste het beste bij de informatie die gegeven wordt?

- **Is de informatie werkbaar voor de begeleiders?**

Nadat de informatie is overgebracht, zal ik een vorm van evaluatie moeten houden. Ik zal later invullen of het mondeling of schriftelijk zal gebeuren.

Het doel dat ik wil bereiken is dat er meer bekendheid komt over het Angelman syndroom. Waardoor hopelijk de omgang met deze cliënten in het vervolg wat gemakkelijker gaat. De cliënten zullen het beter naar hun zin krijgen en ook voor de begeleiders zullen er dan minder frustraties zijn.

Inhoudsopgave

Hoofdstuk 1.	**Verzamelen van informatie**	blz. 1.
1.1	Informatie uit de brochure van de oudervereniging	blz. 1.
1.2	Informatie van internetsites	blz. 4.
1.3	Evaluatie	blz. 11.
Hoofdstuk 2.	**Verslag van de interviews**	blz. 12.
2.1	Literatuurlijst over onderzoek	blz. 12.
2.2	Interview binnen eigen locatie	blz. 12.
2.3	Interview bij externe locatie	blz. 14.
2.4	Weten collegae van andere woningen iets over het Angelman syndroom	blz. 14.
2.5	Mijn eigen ervaring met mensen met het Angelman syndroom	blz. 15.
2.6	Evaluatie	blz. 15.
Hoofdstuk 3.	**Behandeling en begeleidingsmethoden**	blz. 16.
3.1	Samenvatting van gedragingen	blz. 16.
3.2	Vergelijk tussen het Angelman syndroom en autisme	blz. 17.
3.3	Belangrijke punten voor een goede begeleiding	blz. 19.
Hoofdstuk 4.	**Analyse van de theorie en de praktijk**	blz. 20.
Hoofdstuk 5.	**Het overdragen van de informatie**	blz. 22.
5.1	Literatuurstudie over voorlichting	blz. 22.
5.2	Het doel van mijn voorlichting	blz. 22.
Bijlage 1.	Interview voor eindproduct “Angelman syndroom”	blz. 24.
Literatuurlijst.		blz. 25.

Hoofdstuk 1. Verzamelen van informatie

Als eerste verzamel ik informatie over het Angelman syndroom zelf. Om een duidelijk beeld te krijgen over wat het Angelman syndroom precies inhoudt sla ik zoveel mogelijk informatie van verschillende auteurs op. In een later stadium haal ik de meest bruikbare en interessante informatie hier uit, om te verwerken in het eindproduct. Het is mogelijk dat informatie meerdere malen genoemd wordt.

1.1 Informatie uit de brochure van de oudervereniging

De volgende informatie komt uit een brochure die ik heb aangevraagd bij de federatie van oudervereniging en.
Geschreven door: Leeuwen, Mieke van, (1994), Angelman syndroom.
Plaats van uitgave: Utrecht.

Wat is Angelman syndroom?
Angelman syndroom is aangeboren. Er is sprake van een stoornis in het centrale zenuwstelsel, die een aantal met elkaar samenhangende kenmerken tot gevolg heeft. In 1965 beschreef de Engelse kinderarts Harry Angelman voor het eerst kenmerken bij drie kinderen. Deze drie kinderen hadden alleen een ernstige verstandelijke handicap, een houterige bewegingspatroon, epilepsie, opvallende lachbuien, ze spraken niet en ze hadden een klein hoofd. De houterige bewegingen van de kinderen deden hem denken aan het bewegen van marionetten (puppets on a string), vandaar dat hij zijn artikel publiceerde onder de titel “Puppet children”. In 1967 werden opnieuw enkele kinderen met dezelfde kenmerken beschreven. Deze keer legden de auteurs vooral de nadruk op de plotselinge lachbuien en daarom introduceerden zij de term “happy puppet” syndroom. Deze naam vond snel algemeen ingang, maar vooral ouders maakten bezwaar tegen de negatieve bijklank. Daarom wordt tegenwoordig vooral de neutrale term “Angelman syndroom” gebruikt.

Na de eerste beschrijvingen in het midden van de jaren zestig werd er weinig gepubliceerd over het syndroom. Sinds enkele jaren is echter de belangstelling aanmerkelijk toegenomen. Een belangrijke oorzaak daarvan is de ontdekking dat bij veel kinderen met Angelman syndroom een stukje van chromosoom 15 ontbreekt en dat er vaak karakteristieke afwijkingen aantoonbaar zijn in het EEG. Dit heeft geleid tot een toename van het aantal mensen bij wie de diagnose Angelman syndroom kon worden gesteld en tot het stellen van de diagnose op veel jongere leeftijd.

Het is nog niet precies duidelijk hoe vaak Angelman syndroom voorkomt. Schattingen gaan uit van 1 op 30.000 levendgeborene. Dit betekent dat er per jaar 7 kinderen met Angelman syndroom geboren worden. Het syndroom komt even vaak voor bij meisjes als bij jongens.

Het volgende hoofdstuk geeft in hoofdlijnen de ontwikkeling van kinderen met Angelman syndroom aan. Natuurlijk gaat het niet bij ieder kind precies zo als hier beschreven is. Ieder kind is anders, ook een kind met Angelman syndroom is op de eerste plaats zichzelf. Pas in tweede instantie kan gekeken worden naar de groep kinderen. De bedoeling van dit hoofdstuk is niet de ontwikkeling te voorspellen, maar de grote lijn kan ouders wel enig houvast bieden.

Voor de geboorte (prenataal)
Tijdens de zwangerschap verloopt de ontwikkeling over het algemeen normaal. De groei van het kind in de baarmoeder is goed en de beweeglijkheid in normaal. Ook achteraf, wanneer ouders na de erkenning van het syndroom terugkijken op de zwangerschap, zijn er geen specifieke signalen herkenbaar.

De geboorte
De geboorte zelf, het geboortegewicht en de zwangerschapsduur zijn vrijwel normaal. De baby's wegen gemiddeld 200 tot 300 gram minder dan hun eventuele broers of zussen. Ongeveer eenderde van de baby's wordt enigszins te vroeg geboren. Er is geen verhoogde kans op geboortecomplicaties en de gezondheid van de baby vlak na de geboorte is goed. De omtrek en de vorm van het hoofdje zijn normaal. Bij enkele kinderen is het achterhoofdje al bij de geboorte iets afgeplat. Aangeboren afwijkingen, zoals hartafwijkingen of een lipspleet, komen niet vaker voor dan bij andere baby's.

De eerste maanden
De diagnose Angelman syndroom wordt in de eerste maanden zelden gesteld. Wel zijn er in deze maanden bepaalde problemen, die achteraf gezien in de richting van de diagnose wijzen. Met name voedingsproblemen komen veelvuldig voor. Meestal hebben de baby's moeite met zuigen en slikken. Sommige baby's lijken helemaal geen interesse in eten te hebben. Vaak duwt het kindje voortdurend de tong naar buiten en ook overmatig kwijlen komt veel voor. Veel kinderen spugen na de voeding, zonder dat daarvoor een aanwijsbare oorzaak is te vinden. De voedingsproblemen kunnen zo ernstig zijn, dat stilstand in de groei of zelfs gewichtsverlies optreedt. De groeisnelheid van het hoofdje neemt langzaam af, waardoor de hoofdomtrek achterblijft in grootte. De spierspanning in de romp is vaak iets verlaagd en de spierspanning in de ledematen iets verhoogd. Doorgaans is al rond de leeftijd van zes tot twaalf maanden duidelijk dat de kinderen in hun ontwikkeling achterblijven. Soms valt het ouders ook op deze jonge leeftijd al op dat de kinderen buitengewoon veel lachen. De bewegingen van de bovenste lichaamshelft kunnen schokkerig of beverig zijn. Dit bemoeilijkt activiteiten waarbij de romp-balans in het spel is, zoals leren kruipen en zelfstandig zitten.

Van één tot drie jaar
Op deze leeftijd is er onmiskenbaar sprake van een ernstig vertraagde ontwikkeling. De groei van het hoofd blijft zo ver achter, dat meestal wordt gesproken van microcephalie (een hoofdomtrek die belangrijk onder het gemiddelde voor de leeftijd ligt). Het achterhoofd is vaak afgeplat. Bij veel kinderen treden op deze leeftijd de eerste epileptische aanvallen op. Sommige kinderen met Angelman syndroom krijgen de eerste epileptische aanvallen al vóór de leeftijd van twaalf maanden. Bij veel kinderen begint de epilepsie als ze tussen anderhalf en tweeënhalf jaar zijn, maar dit kan ook wat later zijn. Heeft een vijfjarig kind nog geen epilepsie, dan is de kans dat dit alsnog gaat optreden klein. Lachbuien zien we op deze leeftijd steeds meer. Soms ontstaan deze spontaan, soms vooral als het kind gespannen is. Over het algemeen maken de kinderen een blije en gelukkige indruk.
Op de peuterleeftijd is het gedrag van kinderen met Angelman syndroom heel kenmerkend. Ze zijn snel enthousiast, druk en voortdurend in beweging. Veel kinderen hebben altijd hun handen, hun vingers of een speeltje in hun mond. Ze duwen vaak de tong naar buiten. Sommige kinderen kwijlen veel. Als ze opgewonden zijn, kunnen ze uitbundig lachen en met omhoog geheven armpjes zwaaien.
Het is moeilijk om de peuter met Angelman syndroom ergens langer dan enkele minuten mee te boeien. De spraakontwikkeling komt niet op gang. De kinderen hebben wel begrip van taal. Ze brabbelen en er is ook duidelijk sociaal contact. Wanneer ze opgewonden zijn gaan ze soms gillen of schreeuwen. Sommige kinderen kunnen enkele woordjes zeggen.

Alles bij elkaar zijn er op deze leeftijd veel signalen dat er met het kind 'iets' moet zijn. Hoe snel de diagnose wordt gesteld hangt af van de bekendheid met het Angelman syndroom bij de arts die wordt geraadpleegd. Heeft deze al eens eerder een kind met dit syndroom gezien, dan gaat de herkenning sneller.

Van drie tot acht jaar
Vanwege de moeilijkheden met de coördinatie van bewegen en de spanning in de spieren zijn kinderen met Angelman syndroom laat met lopen. Als zij willen gaan staan of lopen, duiken tal van problemen op. Sommige kinderen lopen op de leeftijd van twee tot drie jaar, maar anderen zijn zo ongecoördineerd in hun bewegingen (men noemt dit ataxie) en zo krampachtig, dat lopen voor hen pas mogelijk is, als zij wat ouder zijn en motorisch beter in staat zijn hun lichaam onder controle te houden. Ze blijven ook vaak op een opvallende manier lopen. Dit is dan nogal eens aanleiding voor orthopedisch onderzoek.
De kinderen met epilepsie hebben regelmatig medische begeleiding nodig. De epileptische aanvallen zijn doorgaans niet ernstig. Meestal reageren ze goed op medicatie, maar soms is medicatie moeilijk instelbaar. De aanvallen komen in bepaalde perioden vaak achter elkaar voor, daarop volgen dan meestal langere perioden zonder epilepsie. De aanvallen komen het meest voor rond het vierde en vijfde levensjaar.
Vaardigheden op het gebied van zelfredzaamheid, zoals zindelijkheid, zelf eten en zelf aan- en uitkleden, zijn de meeste kinderen met veel geduld wel aan te leren. Op jonge leeftijd gaat dit nog moeilijk door de onvaste en krampachtige motorische coördinatie (later in de kindertijd verbetert dit).

Van acht tot vijftien jaar
De eerder genoemde problemen blijven in deze leeftijdsfase bestaan. Toch is er duidelijk sprake van geleidelijke verbetering en van vooruitgang in de ontwikkeling. Het meest opvallend is dat de kinderen veel rustiger worden. Er is geen sprake van neurologische achteruitgang en de kinderen blijven nieuwe dingen leren. De seksuele ontwikkeling komt meestal iets vertraagd op gang in vergelijking met leeftijdsgenootjes, maar is verder normaal. Bij meisjes wijkt de leeftijd van de eerste menstruatie niet af van het tijdstip waarop meisjes gemiddeld gaan menstrueren. De strikt medische zorg beperkt zich doorgaans tot bezoeken aan een kinderneuroloog in verband met de controle van de epilepsie en orthopedisch onderzoek in verband met een mogelijke scoliose (dit is een zijwaartse verkromming van de ruggengraat).

Vijftien jaar en ouder
De ontwikkelingsmogelijkheden van jongeren en volwassenen met Angelman syndroom zijn grotendeels onbekend. Er zijn nog geen gegevens van lange termijn onderzoek van grotere groepen mensen met het syndroom bij wie op jonge leeftijd de diagnose is gesteld en die zorgvuldig in hun ontwikkeling zijn gestimuleerd en gevolgd. Wel is bekend dat in het algemeen de lichamelijke conditie van volwassenen met het syndroom redelijk goed is. Meestal kan de epilepsie met medicijnen goed onder controle worden gehouden en soms kan de medicatie zelfs worden afgebouwd. Er zijn echter enkele volwassenen met Angelman syndroom die na het dertigste jaar weer meer last kregen van de epilepsie. Andere medische problemen lijken zich niet vaak voor te doen en de levensverwachting lijkt dan ook normaal te zijn.

1.2 Informatie van internetsites

De volgende informatie is afkomstig van het internet. De volgende sites zijn bezocht:

- people.zeelandnet.nl
- erfocentrum.nl
- fvo.nl

(voor de volledige adressen: zie literatuurlijst)

De verschijnselen

Als baby zien de kinderen met Angelman syndroom er meestal normaal uit; ze hebben normaal gewicht en normale schedelomvang. In de eerste levensjaar is de lengtegroei normaal, maar de schedelgroei begint dan vaak achter te blijven. Meer dan de helft van de kinderen heeft als baby voedingsproblemen die soms langdurig kunnen zijn. Al snel wordt duidelijk dat hun ontwikkeling vertraagd is.

Voedingsproblemen

Voedingsproblemen komen in het eerste levensjaar voor bij ongeveer 75% van de kinderen. Veel baby's met Angelman syndroom zuigt slecht. Borstvoeding levert dan ook nogal eens problemen op. Soms zijn de moeilijkheden zo ernstig, dat ziekenhuisopname en/of sondevoeding noodzakelijk is. Hoewel de meeste problemen opgelost zijn tegen de tijd dat het kind de peuterleeftijd bereikt, neemt dit niet weg dat de voedingsproblemen voor de ouders heel belastend zijn. Op latere leeftijd hebben de kinderen juist een overmatige interesse in voedsel.

Epilepsie

Bij meer dan 80% van de kinderen met Angelman syndroom ontwikkeld zich epilepsie. De eerste epileptische aanvallen treden meestal op tussen het eerste en derde levensjaar. De aard van de epileptische aanvallen kan wisselen. Vaak is er sprake van kortstondige afwezigheden (absences), soms met kleine schokjes van de ledematen. Een enkele maal treden grotere aanvallen op met bewusteloosheid en trekkingen van armen en benen. De aanvallen kunnen worden bestreden met de gebruikelijke medicatie bij epilepsie zoals bijvoorbeeld natrium-valproaat (Depakine) of clonazepam (Rivotril). Bij een enkel kind is het moeilijk om het aanvalsvrij te houden, maar bij de meeste kinderen lukt dit vrij goed.

Vrolijk en gelukkig uiterlijk

Kinderen met Angelman syndroom maken een blije, opgewekte indruk. Ze glimlachen veel en soms barsten ze zonder duidelijk aanwijsbare reden ineens in lachen uit. Zulke lachbuien kunnen bij sommigen gemakkelijk worden uitgelokt; bij anderen ziet men ze slechts af en toe.

Hyperactief gedrag

Kinderen met Angelman syndroom maken vaak een zeer drukke indruk. Het lijkt wel of ze super nieuwsgierig zijn en zich daarom zo rusteloos gedragen. Dit wordt nog versterkt door de ongecontroleerde bewegingen van het lichaam, het fladderen van de handen en de wat onstabiele gang tijdens het lopen en hollen.
Slaapproblemen komen veelvuldig voor. De kinderen hebben soms moeite met inslapen, een verminderde behoefte aan slaap of ook wel een omkering van het slaap/waakritme. De slaapproblemen verminderen met de jaren.

Verminderde pigmentatie

Bij 60% van de kinderen en volwassenen met Angelman syndroom is de huid licht gepigmenteerd en gevoelig voor zonnebrand.

Oogproblemen
Bij kinderen met Angelman syndroom komen scheelzien (strabismus) en snel op en neer gaande oogbewegingen (nystagmus) veel voor. De behandeling hiervoor is bij deze kinderen niet anders dan bij andere kinderen: regelmatig controle door een oogarts, correctie van tekortkomingen in het gezichtsveld, eventueel afplakken van het oog en in ernstige situaties een operatie aan de oogspieren van beide ogen.

Diagnose van Angelman syndroom (AS)
De diagnose van AS wordt meestal gesteld door een kinderarts of een klinisch geneticus en wordt gebaseerd op:

- Een voorgeschiedenis van vertraagde motorische ontwikkeling en later een vertraging in algemene ontwikkeling, vooral van de spraak.
- Rusteloze bewegingen, schokkerige bewegingen van de ledematen, een wijdbeense gang, met stijve benen.
- Typische gelaatskenmerken.
- Epilepsie en kenmerkende EEG afwijkingen.
- Een vrolijke instelling, de kinderen lachen veel.
- Een deletie op chromosoom 15.

Alle patiënten hebben typisch:

- Normale prenatale en geboortegeschiedenis, normale hoofdomtrek bij geboorte, geen belangrijke geboorte tekorten.
- Structureel normale hersenen door MRI of CT.
- Vertraagd bereiken van ontwikkelingsmijlpalen zonder verlies van vaardigheden.
- Bewijsmateriaal van ontwikkelingsvertraging tegen 6-12 maanden van leeftijd, die uiteindelijk streng gerangschikt is.
- De stoornis van de toespraak, met minimaal tot geen gebruik van woorden; de ontvankelijke taalvaardigheden en non-verbale communicatie vaardigheden zijn hoger dan expressieve taalvaardigheden.
- De wanorde van de bewegingen.
- Gedragsuniciteit, met inbegrip van om het even welke combinatie van frequent gelach/het glimlachen; duidelijke gelukkige demeanor; prikkelbaarheid, vaak met hand klappende bewegingen; hypermotoric gedrag; korte concentratieperiode.

Meer dan 80% van patiënten hebben:

- De vertraagde of onevenredig langzame groei in hoofdomtrek, gewoonlijk resulterend in absolute of relatieve microcefalie door leeftijd twee jaar.
- Beslagleggingen die, gewoonlijk vóór drie jaar oud beginnen.
- Abnormale EEG, met een kenmerkend patroon.

20-80% van patiënten hebben:

- Vlakke rug van het hoofd.
- Strabismus (scheel zien).
- Hypopigmentation van de huid en de ogen.
- Problemen bij het voeden tijdens kleutertijd.
- Brede mond, breed-uit elkaar geplaatste tanden, prominente onderkaak.
- Hyperactive peesreflexen.
- Gebogen benen tijdens het lopen.
- Verhoogde gevoeligheid voor hitte, slaapstoring.

Wat is de oorzaak van Angelman syndroom.
AS is het gevolg van een verstoring van het normaal functioneren van een groep genen op chromosoom 15. Waarschijnlijk controleert minstens één van die genen de ontwikkeling van de hersenen, vooral die gedeelten van de hersenen die te maken hebben met taal, beweging en pigmentatie. Ook lijkt het zo te zijn dat sommige van die genen invloed hebben op de chemische overdracht van berichten in de hersenen. Al deze veronderstellingen moeten echter nog verder worden onderzocht.

Angelman syndroom is het gevolg van een chromosoomafwijking. Er ontbreekt een klein stukje aan chromosoom 15. Men noemt dit deletie. De oorzaak hiervan is nog niet bekend. Het ontbreken van dit stuk van chromosoom 15 is blijkbaar verantwoordelijk voor de kenmerken van het syndroom.

Bij het vermoeden van de diagnose Angelman syndroom zal chromosomenonderzoek van het kind moeten plaatsvinden en als dit geen informatie oplevert, ook een DNA onderzoek van het kind. Dit om de diagnose met zekerheid te kunnen stellen. Meestal is het ook nodig chromosoomonderzoek en/of DNA onderzoek van de ouders te doen.
Pas na deze onderzoeken is het mogelijk om vast te stellen wat de genetische achtergrond is van het Angelman syndroom bij het kind.

Het gedrag van mensen met Angelman syndroom.
De gedragskenmerken van AS zijn zeer karakteristiek. Eerst zijn er vaak voedingsproblemen in de vroege jeugd en een slecht slaappatroon. Veel AS kinderen hebben veel minder slaap nodig dan een ander kind. De kinderen zijn gewoonlijk vrolijk en vriendelijk en lachen om het minste of geringste, soms ook om dingen die anderen niet leuk vinden. Ze kunnen zich slecht concentreren en hyperactiviteit komt vaak voor. AS kinderen lijken dezelfde spelletjes leuk te vinden. Ze houden meer van dingen die herrie maken dan speelgoed dat een zekere concentratie vraagt en ze zijn gek op water. Favoriete speeltjes zijn plastic, ballonnen, foto's, luidruchtig en muziek makend speelgoed en TV. Het zijn vriendelijke kinderen die graag in het gezelschap van anderen zijn. Problematisch gedrag komt voor bij AS, aan de haren trekken en bijten bijvoorbeeld. Dit kan bestreden worden met gedragstherapie, maar koppigheid is ook een trekje dat veel voorkomt! Hun nieuwsgierigheid kan hen in gevaar brengen in het verkeer en in de keuken.

Uiterlijke kenmerken van Angelman syndroom.
(Geen van de kinderen heeft al deze kenmerken) Voedingsproblemen (75%) (problemen met flesvoeding, laag gewicht). Vertraging bij het komen tot zitten en lopen. Geen of weinig spraak. Slechte concentratie en hyperactiviteit, ernstige achterstand in geestelijke ontwikkeling. Epilepsie (80%) en een abnormaal EEG. Rusteloosheid. Een vrolijk karakter en veel lachen. Wijdbeens, houterige gang. Een kleiner dan gemiddelde hoofdomvang, vaak met een afplatting op het achterhoofd. Typische gelaatskenmerken, een grote mond, nogal eens de tong uit de mond, wijd uitéén staande tanden. Blond haar en blauwe ogen (60%). Een slecht slaappatroon. Scheel kijken (40%). Scoliose (vergroeiing van de ruggengraat) in 10%.

Is Angelman syndroom te behandelen?
Er is geen geneesmiddel voor AS maar de symptomen kunnen behandeld worden. Epilepsie kan behandeld worden met medicijnen en fysiotherapie is belangrijk om de beweeglijkheid van de gewrichten te stimuleren en om te voorkomen dat deze stijf worden. Ook speltherapie, logopedie, hydrotherapie en muziek therapie worden aangewend om AS kinderen te behandelen.

De oorzaak van de chromosoomafwijking bij Angelman syndroom, is (nog) niet bekend. Hier wordt op verschillende plaatsen in de wereld onderzoek naar verricht. Wellicht kan dit in de toekomst tot meer en andere informatie leiden. De behandeling en begeleiding richten zich op de gevolgen van het syndroom. Een goede samenwerking tussen ouders en hulpverleners en tussen hulpverleners onderling is hiervoor een noodzaak.
<u>Enkele algemene tips:</u>

- Stimuleer het contact met het kind door dagelijks tijd te nemen voor activiteiten die het kind leuk vindt: stoeien, kiekeboe spelletjes, zingen, dansen, samen naar muziek luisteren, enz.
- Praat veel tegen het kind, ook al lijkt het niet te luisteren of praat het zelf helemaal niet.
- Stimuleer de motoriek en probeer stereotiepe bewegingspatronen enigszins te doorbreken.
- Geef het kind een rustige, vertrouwde omgeving, waarin het zich geaccepteerd en veilig weet. Stel geen eisen waaraan het kind niet kan voldoen.
- Probeer gebruik te maken van hulp die voor jonge kinderen te vinden is (fysiotherapie, logopedie, opvoedingshulp).
- Probeer te voorkomen dat u overbelast raakt. Schakel tijdig hulp in van een thuishulp of oppascentrale, maak gebruik van de gezinsverzorging, van een gastgezin of logeerhuis, zodat er ook ruimte blijft voor andere dingen.

Vroeghulp
Het is belangrijk om de ontwikkeling van het kind actief te stimuleren. Ouders hoeven niet helemaal zelf te verzinnen hoe zij dit kunnen doen. Er is op dit gebied een aantal goed bruikbare hulpmiddelen ontwikkeld. De grondgedachten achter de meeste stimuleringsprogramma's zijn:

- De ontwikkeling van een kind met een verstandelijke handicap verloopt niet principieel anders dan bij andere kinderen. De ontwikkeling verloopt langzamer, maar de volgorde van ontwikkelingsstappen blijft min of meer hetzelfde.
- Kinderen met een verstandelijke handicap hebben meer oefening nodig. De daarbij gebruikte oefenstof moet goed gevarieerd zijn en in kleine stapjes worden aangeboden.
- Bij het stimuleren van de ontwikkeling is de rol van de ouders van groot belang. Zij kunnen door het lagere ontwikkelingstempo van hun kind onzeker worden. Een programma kan hen inzicht geven in het ontwikkelingstempo van hun kind en geeft daarmee houvast.

Wanneer ouders dat willen, kunnen ze bij het werken met een stimuleringsprogramma begeleiding krijgen, bijvoorbeeld via de vroeghulp van een sociaal pedagogische dienst. Deze begeleiding komt er kort gezegd op neer dat de ouders samen met een pedagogisch werker goed kijken naar de ontwikkeling van het kind en dat ze aan de hand van eenvoudige spelletjes bepalen wat het al wel en wat het nog net niet kan. Daarna wordt besloten waaraan de komende periode wordt gewerkt en worden oefeningen en spelletjes gezocht die hierbij passen. Het doel wordt zo gesteld dat het goed te bereiken is, zodat het voor ouders en kind plezierig blijft. Een stimuleringsprogramma kan vaak jaren achtereen gebruikt worden. Het volgt de ontwikkeling op de voet en probeert steeds een stapje vooruit te denken. Ouders en kinderen hebben er baat bij. De ouders omdat het hen over hun onzekerheid heen helpt, de kinderen omdat zij dankzij de voortdurende aanmoediging van alles leren en daardoor ook meer zelfvertrouwen krijgen.

School en opvoeding
Vanaf het begin wordt gestructureerd spel aanbevolen voor AS kinderen. Daarna zal het kind meestal geplaatst worden op een dagverblijf voor geestelijk gehandicapten, maar sommigen gaan naar een ZMLK school. AS is geen syndroom dat verergert in de loop van de tijd, en hoewel de vooruitgang traag is, maken AS patiënten zich steeds nieuwe vaardigheden eigen.

Communicatie
AS kinderen hebben specifieke problemen met de taal ontwikkeling. De meerderheid van de kinderen spreekt helemaal niet of hebben minder dan drie woorden, maar de meeste leren communiceren op andere manieren en logopedie blijft belangrijk voor het ontwikkelen van communicatie vaardigheden. Er wordt gewerkt met aangepaste vormen van gebarentaal en met 'picture boards', de kinderen wijzen op een plaatje of foto om duidelijk te maken wat ze willen. In bijna alle gevallen is het begrip van wat er gezegd wordt beter dan het spreken zelf en het communicatie probleem blijft één van de grootste zorgen voor ouders. Onderzoek van gedetailleerde hersenscans lijkt uit te wijzen dat er een abnormale ontwikkeling voorkomt bij die gedeelten van de hersenen waar spraak geregeld wordt, maar hier moet nog meer onderzoek naar gedaan worden.

Epilepsie
Zo'n 80% van de AS kinderen heeft een epileptische aanval op enig moment in hun leven. Meestal beginnen de aanvallen als de kinderen tussen de 18 en 24 maanden oud zijn, vaak bij koorts. Een groot aantal anti-epileptica wordt gebruikt om de aanvallen te bestrijden, depakine en rivotril lijken het meeste succes te hebben bij AS kinderen. Elk kind heeft een eigen behandeling nodig, en als de aanvallen moeilijk te onderdrukken zijn moet het kind naar een (kinder)neuroloog worden verwezen. Vaak komen de aanvallen in periodes en meestal gaat het om kortstondige absences en kleine schokjes van de ledematen. Bij baby's komen soms Salaam aanvallen voor. Als een kind een periode ernstige aanvallen heeft kan een terugval in de ontwikkeling voorkomen, soms gaan vaardigheden verloren. Deze terugval is omkeerbaar en de vaardigheden komen weer terug. Het EEG is bijna altijd abnormaal en toont een specifiek patroon, dit patroon is duidelijker te herkennen bij kleine kinderen met AS.

Pigmentatie
Zo'n 60% van de AS kinderen hebben minder pigment dan hun broers en zussen, en vaak hebben ze blond haar en blauwe ogen. De huid is bleek en verbrandt snel in de zon. Het tekort aan pigment is duidelijk te zien in de ogen, vaak leidt dit tot visuele problemen zoals scheel kijken, nystagme en slecht zien. Gewoonlijk is de aandoening niet ernstig en het komt niet vaak voor dat een AS kind ernstige oogproblemen heeft.

De prognose voor volwassenen met angelman syndroom
De klinische kenmerken van AS veranderen met het ouder worden. Als de patiënt tiener is worden de slaapproblemen en hyperactiviteit minder. De gelaatskenmerken blijven zichtbaar, maar veel volwassenen met AS zien er opmerkelijk jong uit. Puberteit en menstruatie beginnen op zo ongeveer de normale leeftijd. De meerderheid van de mensen met AS bereiken zindelijkheid overdag en sommigen ook 's nachts. Aankleedvaardigheden wisselen en zijn meestal beperkt tot kleding zonder knopen of ritsen. De meeste volwassenen eten met een mes of een lepel en vork. Hoewel er geen geval bekend is waar iemand met AS zelfstandig leeft, kunnen ze eenvoudige huiselijke karweitjes aan en zijn ze misschien het best op hun plaats in een tehuis waar een groep volwassenen wordt begeleid. De algemene gezondheid is vrij goed en de levensverwachting zo goed als normaal. Problemen die waargenomen zijn bij volwassen is een neiging tot dik worden (meer bij vrouwen dan mannen) en een verslechtering van de scoliose voor zover daarvan al sprake was.

De genetische aspecten
AS komt meestal bij één gezinslid voor. Meestal heeft dit gezinslid een deletie op chromosoom 15. Deze deletie kan gevonden worden middels een microscopisch bloedonderzoek, of door een DNA onderzoek. In de gevallen waar een deletie de oorzaak is van AS zijn de chromosomen van de ouders volkomen normaal. Er zijn enkele gevallen bekend waar AS bij meerdere kinderen uit een gezin voorkomt, gewoonlijk wordt dan geen deletie gevonden. In deze zeldzame gevallen is één van de ouders, meestal de moeder, drager van een genetische abnormaliteit op een chromosoom die de geboorte van een AS kind kan veroorzaken. Daarom is het belangrijk dat beide ouders een genetisch onderzoek ondergaan. In de overgrote meerderheid van de gevallen is de kans op herhaling van AS zeer laag. Er is nog geen volkomen betrouwbare test die aantoont of een foetus van ouders die risico lopen op herhaling AS heeft of niet. Die test zal binnenkort waarschijnlijk wel beschikbaar zijn. Maar voor de meerderheid van de gezinnen heeft zo'n test geen zin, behalve dan misschien om gerust gesteld te worden.

Onderzoek naar Angelman syndroom

De laatste jaren wordt er veel onderzoek gedaan naar de locatie en de identificatie van het Angelman Syndroom (AS) gen. Men probeert nu uit te zoeken wat die genen precies doen. Veel moet nog gedaan worden om de symptomen van AS beter te kunnen verklaren, vooral de communicatie problemen en de epilepsie. Daarom wordt het onderzoek verdeeld in twee categorieën: Wetenschappelijk onderzoek waar in laboratoria wordt gezocht naar de chemische, fysiologische en anatomische eigenschappen van AS Klinisch onderzoek die de observatie en studie van de patiënten zelf inhoudt. Beide soorten onderzoek zijn belangrijk voor de toekomst, maar het is onwaarschijnlijk dat gen therapie ooit AS zal kunnen genezen omdat sommige effecten op de ontwikkeling van de hersenen onomkeerbaar zijn. Aan de andere kant is een beter begrip van de genen in kwestie van belang voor het beter kunnen bepalen welke medicijnen in aanmerking komen om te gebruiken bij de behandeling van de symptomen. Klinisch onderzoek kan ons meer leren over welke therapieën bij uitstek geschikt zijn om toe te passen bij kinderen met AS. Er wordt op dit moment op vele plaatsen op de wereld onderzoek gedaan naar AS. Als dit gebundeld wordt, en als het AS gen gevonden en beschreven wordt, moet er veel duidelijk worden over hoe dit gen, of genen, de symptomen veroorzaken die aangetroffen worden bij AS.

Via een studiegenoot kreeg ik nog informatie over een internetsite. Op deze site stonden dingen die ik nog niet eerder had gelezen, maar wel van belang kunnen zijn voor mijn eindproduct. De informatie komt van : pdd-nos. nl (voor het volledige adres: zie literatuurlijst)

Angelman syndroom

Het Angelman syndroom wordt (nog) niet beschouwd als een sub-type van autisme, maar kinderen die er aan lijden vertonen vele gedragingen, die ook karakteristiek zijn voor autisme. Een Engelse arts, Harry Angelman, was in 1965 de eerste die een groep kinderen beschreef met gelijksoortige gedrags- en fysieke problemen en wat later het Angelman syndroom zou gaan heten.

Van veel van deze kinderen is vastgesteld dat een klein deel van chromosoom 15 mist en dat dit via moederszijde schijnt te overerven. Wanneer datzelfde deel van chromosoom 15 mist en via vaderszijde wordt overerft, kan een kind lijden aan het Prader Willi syndroom.

Kinderen met het Angelman syndroom vertonen, net als bij autisme, vaak de volgende gedragingen: handflappen, weinig tot geen spraak, aandachtstekort stoornissen, hyperactiviteit, eet- en slaapstoornissen, en vertragingen in de motorische ontwikkeling. Deze kinderen kunnen zich bovendien nog bezig houden met vormen van automutilatie, zoals bijten en haar uittrekken.

Maar in tegenstelling tot autisme worden kinderen met het Angelman syndroom vaak als erg sociaal omschreven. Ze zijn erg aanhankelijk en zullen veel en vaak lachen. De meeste van deze kinderen hebben abnormale EEG's en vertonen epileptische aanvallen. Velen vertonen een wat stijve, houterige manier van lopen en een schokkende lichaamsbeweging. De kinderen hebben bovendien aparte gelaatsuitdrukkingen gemeen, zoals een brede en lachende mond, een smalle bovenlip en diep verzonken ogen. Meer dan de helft van de kinderen met Angelman syndroom heeft lage pigmentwaarden in hun ogen, haar en huid.

Het voorkomen van het Angelman syndroom wordt geschat op ongeveer 1 (één) op de 25.000 personen. De meerderheid van deze kinderen wordt als ernstig verstandelijk gehandicapt beschreven.

1.3 Evaluatie

Alle informatie die ik heb gevonden zowel uit de brochure van de oudervereniging als op het internet, komt aardig overeen. De schattingen op hoe vaak het Angelman syndroom voorkomt lopen nog wel eens uiteen. Dit komt hoogst waarschijnlijk doordat er nog veel onderzoek gedaan moet worden naar het Angelman syndroom en omdat het zelfs bij de artsen nog niet goed bekend is wat het syndroom inhoudt. De symptomen komen soms grotendeels overeen met andere syndromen. Het is voor de artsen daardoor vaak moeilijk om het syndroom vast te stellen.
Dat er een stukje van chromosoom 15 ontbreekt is bekend, maar hoe dat komt weet men nog niet. Men hoopt door onderzoek achter de oorzaak te komen.
In de brochure van de oudervereniging en op het internet wordt vooral over het genetische aspect gesproken en over de symptomen. Over behandeling of begeleiding is weinig te vinden. Waarschijnlijk is ook hier nog weinig over bekend.

Hoofdstuk 2 Verslag van de interviews

2.1 Literatuurstudie over onderzoek

Onderstaande informatie is afkomstig uit het basisboek 'Kwalitatief onderzoek' van Dr. D.B. Baarda, Dr. M.P.M. de Goede en Dr. J. Teunissen.

Het doel van een interview is het verzamelen van informatie uit mededelingen van de ondervraagde personen, ter beantwoording van een vooraf geformuleerde probleemstelling. Deze informatie kun je meer of minder gestructureerd verzamelen. In kwalitatief onderzoek genieten methoden van dataverzameling de voorkeur waarbij je flexibel kunt inspelen op de onderzoekssituatie en op de informatie die onderzochten of respondenten geven. Gesprekken en interviews in de veldsituatie lopen uiteen van korte, informele en terloops gevoerde gesprekjes tot geplande, langdurige gesprekken in een formele setting aan de hand van door jou als onderzoeker aangereikte gesprekstheme's of topics. In het laatste geval lijken de gesprekken veel op halfgestructureerde mondelinge interviews. Bij een volledig gestructureerd interview vormt een vragenlijst waarin de vragen en antwoordmogelijkheden vastliggen, ofwel zijn voorgestructureerd, het uitgangspunt. Als interviewer moet je je precies aan deze vragenlijst houden. Je mag dus de vragen niet in een andere volgorde stellen of vragen overslaan, als dat niet is aangegeven.
De term 'open interview' is de verzamelnaam voor alle interviews die niet volledig zijn gestructureerd. Interviews zijn er in allerlei soorten zoals het therapeutische gesprek, het functioneringsgesprek, het journalistieke interview. Deze interviewvormen hebben een verschillend doel: achtereenvolgens inzicht geven in het probleem van de cliënt, knelpunten in een werksituatie achterhalen en informatie verkrijgen om een aardig stuk voor de lezers te schrijven.
Een open interview lijkt in sterkere mate dan een formeel gestructureerd interview, op een gewoon gesprek met iemand. De interviewer exploreert vragenderwijs gespreksonderwerpen om te ontdekken hoe de geïnterviewde tegen bepaalde dingen en/of personen aankijkt. Daarbij respecteert de interviewer de wijze waarop de geïnterviewde het antwoord vormgeeft. Een belangrijk aspect van een open interview is dat de informant of respondent het idee krijgt dat zijn antwoord, van welke aarde of in welke vorm dan ook, acceptabel en waardevol is. Met een open interview kun je tamelijk snel informatie krijgen over veel onderwerpen en onmiddellijk doorvragen als daartoe aanleiding bestaat. Meer dan bij gestructureerde interviews moet de interviewer een min of meer persoonlijk gesprek met een geïnterviewde voeren. De medewerking van de geïnterviewde is daarbij uiteraard essentieel.

De interviews heb ik gehouden om meer inzicht te krijgen in de praktijk. Ik wilde erachter komen of het Angelman syndroom binnen de gehandicaptenzorg nog erg onbekend is of dat dit mijn gedachte is, omdat ik er nog niet eerder van heb gehoord. Wat weten de begeleiders wel en zijn ze geïnteresseerd in het syndroom. Het interview heb ik als bijlage toegevoegd.

2.2 Interview binnen eigen locatie

Binnen de woning waar ik op dit moment werkzaam ben, heb ik drie collegae geïnterviewd. Zij hebben allen dezelfde functie, namelijk coördinerend groepsbegeleidster. Ik heb voor deze mensen gekozen, omdat zij al wat langer op de groep werkzaam zijn. De andere collegae, voornamelijk groepsbegeleidsters die wat minder taken en verantwoordelijkheden hebben als de coördinerend groepsbegeleidsters, werken nog niet zo lang binnen onze woning. Toen ik zei dat ik interviews ging houden over het Angelman syndroom kwam vrijwel iedereen met het excuus daar niet zoveel van af te weten. In mijn inleiding gaf ik al aan dat er op de woning weinig informatie aanwezig is over het Angelman syndroom.

Mijn collegae konden de meest opvallende verschijnselen van het Angelman wel noemen. Bij alle drie kwam als eerste het lachen naar voren en dat ze het syndroom ook wel ‘happy puppet’ noemen. Verder werd er nog genoemd: dat veel cliënten epilepsie hebben, zich houterig bewegen, vaak kouwelijk zijn, eigenwijs, het lachen en huilen elkaar aflossen en daar geen andere emotie tussen zit. Waarom het Angelman syndroom wordt genoemd wist geen van allen zeker. Maar het komt vaak voor dat een syndroom naar de ontdekker ervan wordt vernoemd, dus dachten ze dat dit nu ook het geval was. Een goede gok.

De informatie over het Angelman syndroom is verkregen op school, op de woning en door familie van onze cliënt met het Angelman syndroom. Ik heb gevraagd of iemand wel eens op internetsites heeft gezocht. Het antwoordt was nee en daar achteraan de verklaring dat ze niet wisten hoe ze moesten zoeken. (Terwijl als je bij een zoekmachine ‘angelman’ intypt, je direct meerdere sites krijgt.) Ze vonden het ook niet nodig om meer informatie te zoeken. Zij gaven als reden dat wanneer je goed contact hebt met een cliënt er geen behoefte is aan meer informatie. Eén van de collegae kan niet zo goed opschieten met de cliënt en heeft het daar bij gelaten. Het was zo en zo zou het volgens haar ook altijd blijven. De andere twee collegae vinden het wel heel leuk om met deze cliënt om te gaan, maar vinden het vaak moeilijk om haar te begrijpen. Ze lacht altijd, maar kan zich van binnen niet zo prettig voelen. Als voorbeeld gaven ze dat de cliënt haar enkel had verstuikt en deze was helemaal dik. Ze liep ook wel mank, maar bleef lachen. Als begeleidster moet je altijd op je hoede zijn om net even door het lachen heen te kijken, volgens hen. De mimiek brengt je op verkeerde gedachten. Het feit dat deze cliënt altijd lacht zegt niets over haar gevoelens, de geluiden die ze maakt des te meer. Alleen duurt het even voordat je iemand zo goed kent om de verschillen in geluid te herkennen. Iets wat naar voren kwam als belangrijk, is het laten weten dat je er voor de cliënt bent. Zorg dat je in de buurt bent of laat in ieder geval weten waar je naar toe gaat en dat je weer terug komt.

Het is wel belangrijk om over de cliënt te praten, maar het werd te weinig gedaan. Toen ik vroeg waarom het niet werd gedaan, kreeg ik als antwoord dat er eerst iets extreems moest gebeuren voordat de cliënt ter sprake werd gebracht. Zo gaat het bij iedere cliënt op onze woning. Het overdragen van informatie aan nieuwe collegae wordt wel als belangrijk gezien, maar nog lang niet altijd gedaan. In dit geval werd ook niet veel informatie overgedragen, omdat geen van allen veel weet over het Angelman syndroom.

Deze interviews bevestigden mijn vermoedens. Er is binnen de woning weinig bekend over het Angelman syndroom. Het verbaasd mij wel een beetje dat er niemand verder heeft gezocht naar informatie. Ze hebben het niet eens geprobeerd. Er werd gezegd dat wanneer het contact goed is, er geen behoefte is aan meer informatie. Bij een volgende vraag werd er gezegd dat ze de cliënt niet altijd begrijpen. Dit klinkt in mijn oren tegenstrijdig. Ik ben hier verder niet op in gegaan, omdat het mij al snel duidelijk werd dat men zich ongemakkelijk voelde tijdens het interview. Ze vonden het niet leuk om toe te moeten geven dat ze er weinig van weten. Ik heb wel gemist dat ze niet konden vertellen hoe het syndroom ontstaat. Dit staat namelijk wel in de informatie die op de woning aanwezig is. En het weinig tot niet aanwezig zijn van pigment vond ik een belangrijk gemis. Wordt er dan in de zomer wel rekening mee gehouden dat zij snel verbrand? De collegae vertelden dat ze de informatie die op de woning aanwezig is, alleen in hun begin periode hebben gelezen en daarna nooit meer. De dingen die je dan dagelijks ziet blijven wel in het hoofd zitten, de rest wordt makkelijk vergeten. Na het interview heb ik gezegd dat ik had verwacht dat dit gezegd zou worden, aangezien er gewoon nog niet veel bekend is over het syndroom. Ze slaakten een zucht van verlichting.

2.3 Interview bij externe locatie

Ik heb een interview gehouden bij een studiegenoot die werkzaam is bij een dagcentrum voor ernstig meervoudig gehandicapten. Enkele dagen per week komt hier een cliënt die het Angelman syndroom heeft. De studiegenoot is sinds kort locatiemanager op het dagcentrum, maar heeft daarvoor op de groep gewerkt. Zij heeft ervaring met deze cliënt. Sommige mensen die nu op de groep werken hebben aangegeven dat zij het moeilijk vinden om met deze cliënt om te gaan. Zij vonden het leuk om te horen dat mijn eindproduct over het Angelman syndroom gaat en hopen van mij informatie te krijgen waar zij wat mee kunnen. Ik vind het leuk om te horen dat er nu al mensen interesse hebben in mijn eindproduct.

Mijn studiegenoot vertelde niet precies te weten hoe het syndroom ontstaat en wat het precies inhoudt. Wel kent ze een aantal kenmerken die bij het syndroom horen. Namelijk de gespannen spieren, de witte huid, vaak blond haar, houterige motoriek, veel lachen wat plots kan omslaan in huilen, echt niet kunnen luisteren en zeer egocentrisch.
De naam Angelman komt volgens haar van het engelse ‘angel man’ oftewel ‘engel man’. De mensen die aan dit syndroom lijden hebben een bijna engelachtige uitstraling. Het wordt ook wel ‘happy puppet’ genoemd, wat blije pop betekent. ‘Blij’ door het vele lachen en ‘pop’ door de houterige motoriek.

Toen zij op dit dagcentrum kwam werken, kwam ze voor het eerst in aanraking met een cliënt die het Angelman syndroom heeft. Zij heeft toen een afspraak gemaakt met de begeleiders van de woning van de cliënt om meer informatie te krijgen. De informatie ging vooral over de begeleiding van deze cliënt. Een collega van haar heeft een stukje op het internet gevonden en dit in het team besproken. Zelf heeft ze niet op het internet of iets dergelijks naar informatie gezocht.
Als informatiebron zou zij het liefst een folder of brochure hebben. Deze zijn vaak overzichtelijk en kan je er makkelijker nog eens bij pakken. Een video is altijd wel leuk, maar minder praktisch. Zij vindt het wel belangrijk om er vaak met het team over te praten. Het blijven toch individuen.
De omgang tussen haar en deze cliënt wil niet echt lukken. Terwijl haar collega er vaak minder moeite mee heeft. Het klikt wel of het klikt niet. Zij geeft aan dat ze denkt dat iemand met het Angelman syndroom niet kan luisteren. Daarnaast vindt ze de cliënt egocentrisch. In mijn ogen heeft dit niets met het syndroom te maken, maar met het niveau waarop de cliënt functioneert. Het is voor mij makkelijker om dat te zeggen, omdat ik nu meer informatie heb over het Angelman syndroom. Het niet luisteren en het egocentrische worden niet benoemd onder de symptomen.
Dat zij zei dat het met de ene begeleidster wel klikt en met de ander niet, vond ik leuk om te horen. Dit merk ik op mijn woning ook heel duidelijk.

2.4 Weten collegae van andere woningen iets over het Angelman syndroom?

Na de interviews ben ik aan collegae van andere woningen gaan vragen of zij ooit van het Angelman syndroom gehoord hebben. Van de negen collegae was er één iemand die gewerkt had met iemand met het syndroom. Het was al weer een paar jaar geleden en zij wist niet meer precies wat het inhoudt. Alleen het lachende gezicht wist ze te benoemen.
Alle andere collegae die ik heb gesproken keken mij verbaasd aan en wisten niet waar ik het over had.
Via het hoofd van de dienstdoende artsen binnen onze stichting heb ik geprobeerd erachter te komen hoeveel mensen met het Angelman syndroom door ons worden opgevangen. Zij wist het niet precies maar deed een schatting van tien. Binnen de stichting wonen ongeveer tweeëntwintig honderd mensen met een lichamelijke of verstandelijke beperking. Dus als er daar maar tien van het Angelman syndroom hebben, zijn dat er niet veel.

2.5 Mijn eigen ervaring met mensen met het Angelman syndroom.

Zoals ik al schreef had ik nog niet eerder van het Angelman syndroom gehoord. Ik vond het in het begin dan ook heel moeilijk om een goede begeleiding te geven aan de vrouw met het Angelman syndroom die binnen mijn werkplek woont. De informatie die aanwezig was binnen de werkplek was erg summier. Er was helemaal geen informatie over de bejegening van mensen met het Angelman syndroom. Daarnaast moest ze gewoon meelopen met het algemene dagprogramma. Er was voor haar geen individueel dagprogramma, mede omdat men niet duidelijk wist hoe er mee om te gaan. Het algemene dagprogramma gaf haar toch wel enig houvast, merkte ik al snel. Ze ging altijd eerst eten en daarna douchen. Wanneer ik wilde dat zij eerst ging douchen, kreeg ik problemen met haar. Ze deed dan erg dwars en bleef in de richting van de woonkamer lopen, terwijl ik haar naar de badkamer wilde brengen. Na een tijdje kon ik het goed met haar vinden. Ik weet altijd duidelijk mijn grenzen aan te geven en blijkbaar vindt ze dat erg prettig. Ze weet waar ze aan toe is en dat geeft haar rust. Ik vind dat er te weinig gesproken wordt over de bewoners individueel. Er wordt wel besproken hoe het op de groep gaat, maar de bewoners worden vrijwel nooit apart besproken. Dit gebeurd alleen wanneer er een evaluatie of een zorgplan besproken wordt. Hier moet nog wel verandering in komen, vind ik.

2.6 Evaluatie

Binnen de gehandicaptenzorg is het ook nog niet algemeen bekend. Er zijn denk ik ook te veel syndromen in de wereld om je in te verdiepen. Je moet er mee in aanraking komen wil je er meer informatie over krijgen. In het geval van het Angelman syndroom is dat toch nog moeilijk. De symptomen staan wel op papier, maar hoe daar mee om te gaan, is niet te vinden.
De mensen wie ik geconfronteerd heb met het Angelman syndroom vonden het allemaal wel interessant. Ze kennen ook wel de cliënt waar ik het over had, maar hadden geen idee dat zij het Angelman syndroom heeft. Daar hadden ze (nog) geen ervaring mee en vaak ook nog niet van gehoord. Ik denk dat het wel belangrijk is om meer over de begeleiding op papier te zetten. Er zullen vele mensen, vooral cliënten, baat bij kunnen hebben.

Hoofdstuk 3 Behandeling en begeleidingsmethoden

3.1 Samenvatting van gedragingen

Er is geen geneesmiddel voor het Angelman syndroom, maar de symptomen kunnen behandeld worden. Mensen met het Angelman syndroom hebben veel dezelfde kenmerken. Denk bijvoorbeeld aan het lachende gezicht, de houterige bewegingen, vaak epileptisch, enz. Maar qua doen en laten is een ieder verschillend. Doordat er nog steeds onderzoek wordt verricht, is het nog niet mogelijk om één behandeling of begeleidingsmethode te hanteren. Of dit in de toekomst wel mogelijk is, is nu nog onduidelijk.

Het is wel mogelijk om algemene regels op te stellen die voor ouders en begeleiders een houvast kunnen bieden. De samenwerking tussen ouders en begeleiders, voor zover dit van toepassing is, is wel belangrijk. Ouders worden overvallen door het feit dat hun kind het Angelman syndroom heeft en weten vaak niet wat te doen. Begeleiders, artsen, fysiotherapeuten en logopedisten kunnen tips geven.
Hieronder alvast enkele algemene tips die vooral voor ouders met jonge kinderen belangrijk zijn:

- Stimuleer het contact met het kind door dagelijks tijd te nemen voor activiteiten die het kind leuk vindt: stoeien, kiekeboe spelletjes, zingen, dansen, samen naar muziek luisteren, enz.
- Praat veel tegen het kind, ook al lijkt het niet te luisteren of praat het zelf helemaal niet.
- Stimuleer de motoriek en probeer stereotiepe bewegingspatronen enigszins te doorbreken.
- Geef het kind een rustige, vertrouwde omgeving, waarin het zich geaccepteerd en veilig weet. Stel geen eisen waaraan het kind niet kan voldoen.
- Probeer gebruik te maken van hulp die te vinden is (fysiotherapie, logopedie, opvoedingshulp).
- Probeer te voorkomen dat u overbelast raakt.

In de brochure die ik heb aangevraagd bij de oudervereniging staat verder weinig over behandel of begeleidingsmethoden. Het gaat in dit boekje vooral om het genetische aspect en de symptomen. Er staan wel een paar opvallende gedragingen in van mensen met het Angelman syndroom. Zoals bijvoorbeeld: ze kunnen zich slecht concentreren en hyperactiviteit komt vaak voor. Angelman syndroom kinderen lijken dezelfde spelletjes leuk te vinden. Ze houden meer van dingen die herrie maken, dan van speelgoed dat een zekere concentratie vraagt en ze zijn gek op water. Favoriete speeltjes zijn plastic, ballonnen, foto's, luidruchtig en muziek makend speelgoed en televisie kijken. Het zijn vriendelijke kinderen die graag in het gezelschap van anderen zijn. Problematisch gedrag komt voor bij mensen met het Angelman syndroom, aan de haren trekken en bijten bijvoorbeeld. Dit kan bestreden worden met gedragstherapie, maar koppigheid is ook een trekje dat veel voorkomt! Hun nieuwsgierigheid kan hen in gevaar brengen in het verkeer en in de keuken.

Op de internetsite van pdd-nos wordt het Angelman syndroom genoemd. Het Angelman syndroom wordt gezien als een zeldzaam neefje van pdd-nos. Pdd-nos staat voor pervasive developmental disorders – not otherwise specified. Het Angelman syndroom is ook een nog niet compleet gespecificeerd syndroom. Er moet nog meer onderzoek naar worden gedaan en daarnaast vertoont het Angelman syndroom veel overeenkomsten met andere syndromen. Daardoor is het moeilijk de juiste conclusie te trekken en direct te zeggen aan welk syndroom een persoon lijdt. Op deze site wordt gesuggereerd dat mensen met het Angelman syndroom veel weg hebben van autisme. Ze worden alleen als veel socialer gezien. Een belangrijk begeleidingsdoel bij autisten is structuur bieden. Ook voor mensen met het Angelman syndroom kan structuur dus heel belangrijk zijn. Velen van hen worden als ernstig verstandelijk gehandicapt beschouwd en kunnen zich verbaal niet uiten. Wat is er dan prettiger dan iedere dag precies te weten wat er komen gaat, lijkt mij.

3.2 Vergelijk tussen het Angelman syndroom en autisme

Mede door de informatie van de site van pdd-nos, ben ik gaan zoeken op de internetsite van autisme. Ik heb hier vooral informatie over de begeleiding van afgehaald. (autisme. pagina. nl, voor het volledige adres; zie literatuurlijst)

Bij autisten is het belangrijk te zorgen voor een veilige omgeving voor de cliënt.
Belangrijk is dat de cliënt veel waardering en reactie krijgt en dat we doen wat de cliënt wil. We zijn altijd ondersteunend en enthousiast bij elke poging die de cliënt doet om contact te maken.
Als hij iets doet wat we niet willen, verbieden we dat duidelijk, maar zonder boosheid.
Het is de bedoeling dat de cliënt iemand wordt dat met zijn gevoelens van macht en onmacht om kan gaan. We volgen de cliënt en reageren zo duidelijk mogelijk op alle signalen van communicatie.
Als de cliënt niet (meer) open staat voor contact, dan gaan we naar zijn wereld. We proberen hem te volgen en te doen wat hij doet (flapperen met de handen, de hele dag met autootjes rijden, of wat dan ook). We willen hem het gevoel geven dat we hem helemaal accepteren en dat hij niet alleen is. We gaan samen met hem naar zijn wereld.

In principe is het leven voorspelbaar maken, niets anders dan structuur geven aan het leven.
Structuur in het hoe, wat, wanneer, waar, met en door wie, hoelang etc. Dan weet de cliënt waar het aan toe is.
Structuur is niet hetzelfde als altijd hetzelfde patroon volgen, maar is zorgen dat bekend is wat er gaat gebeuren.
Dit doen we door een voor de cliënt duidelijke (en prikkelarme) omgeving te scheppen.
Om in het alledaagse leven van onze cliënt de structuur bekend te laten zijn, zowel in tijd, als in ruimte en in mensen, kunnen we het beste starten met een vast patroon, waarna variaties worden aangebracht.
Zo kunnen we structuur gebruiken als hulpmiddel, zonder dat het een gevangenis wordt.
We moeten geen beloften doen, of verwachtingen scheppen die we niet (kunnen) nakomen.
We moeten zorgen voor de juiste hoeveelheid afwisseling in de aangeboden activiteiten, zowel in tijdsduur als in aantal. Niet te veel activiteiten, of te snelle opeenvolging van activiteiten zodat door onrust het veilige gevoel afneemt. Maar ook niet te lange tijd bezig met dezelfde activiteit, of te weinig verschillende activiteiten, zodat de cliënt te vaak vervalt in obsessief gedrag.
We moeten onszelf en elkaar wijzen op alle leuke dingen die we in de cliënt zien. Deze positieve houding stimuleert ons, de cliënt en verbetert de relatie met de cliënt.

Onder personen met een ‘autistische stoornis’ worden verstaan personen, van wie de ontwikkeling verstoord verloopt of verlopen is op grond van :

Een stoornis in het sociale contact, met name in de sociale wederkerigheid
De aard van deze contactstoornis kan heel verschillend tot uiting komen. Sommige personen zijn heel passief en nauwelijks betrokken bij de hen omringende wereld, terwijl anderen geen afstand bewaren en vaak op een bizarre claimende wijze iemands aandacht opeisen. Bovendien is zowel het inzicht in wat anderen voelen en denken als het doorzien van sociale situaties zeer beperkt.

Een stoornis in de verbale en non-verbale communicatie
Sommige personen spreken in het geheel niet, anderen zijn misleidend welbespraakt, met alle mogelijke tussenvormen. Het blijft echter voornamelijk eenrichtingsverkeer. Mimiek en gebarentaal is voor hen moeilijk te begrijpen en kan een bron van verwarring vormen.

Een stoornis in het verbeeldingsvermogen
Deze stoornis (zich onvoldoende iets kunnen verbeelden/voorstellen en er betekenis aan kunnen verlenen) kan zich uiten in o.a. een totaal gebrek aan verbeelding, invoelingsvermogen, maar ook in een teveel aan fantasie, waar het individu zich in verliest.

Een opvallend beperkt repertoire van interesses en activiteiten
De persoon heeft slechts oog voor enkele objecten, onderwerpen of activiteiten (bijvoorbeeld draaiende wieltjes, treinen of het openen en sluiten van deuren). Hij kan hier zo door in beslag genomen of geobsedeerd worden dat hij veel te weinig interesse in andere zaken heeft, waardoor de ontwikkeling ernstig wordt belemmerd, en zijn isolement toeneemt.

Personen met een ‘Autistische stoornis’ worden wereldwijd geclassificeerd binnen de diagnostische categorie PDD (Pervasive Developmental Disorder).

Bij mensen met het Angelman syndroom komen we ook veelal stoornissen tegen in het sociale contact, in de verbale en non-verbale communicatie, in het verbeeldingsvermogen en hebben een beperkt repertoire van interesses en activiteiten. In grote lijn kunnen we zeggen dat deze twee syndromen veel op elkaar lijken.
Kort gezegd kunnen we vaststellen dat structuur, orde en regelmaat belangrijk is voor mensen met het Angelman syndroom. Het is voor hen niet mogelijk om hun aandacht ergens lang op te vestigen. Door de disfunctie in hun informatieverwerking zijn korte duidelijke opdrachten het beste. Zorg er voor dat er weinig prikkels in de omgeving aanwezig zijn. Door dit alles wordt de omgeving in hun ogen veiliger en meer voorspelbaar.

3.3 Belangrijke punten voor een goede begeleiding

Na zo veel informatie te hebben verkregen via het internet, een brochure en de interviews kan ik een aantal punten onder elkaar gaan zetten die ten goede komen van de begeleiding van mensen met het Angelman syndroom. Bedenk wel dat alle cliënten individuen zijn en een eigen benadering en begeleiding nodig hebben. Het beste wat ik kan doen is de grote lijnen uitzetten en een 'rode' draad aangeven waaraan men zich vast kan houden.

Begeleidingsadviezen ten op zichten van ouders

- Stimuleer het contact met het kind door dagelijks tijd te nemen voor activiteiten die het kind leuk vindt: stoeien, kiekeboe spelletjes, zingen, dansen, samen naar muziek luisteren, enz.
- Praat veel tegen het kind, ook al lijkt het niet te luisteren of praat het zelf helemaal niet.
- Stimuleer de motoriek en probeer stereotiepe bewegingspatronen enigszins te doorbreken.
- Geef het kind een rustige, vertrouwde omgeving, waarin het zich geaccepteerd en veilig weet. Stel geen eisen waaraan het kind niet kan voldoen.
- Probeer gebruik te maken van hulp die te vinden is (fysiotherapie, logopedie, opvoedingshulp).
- Probeer te voorkomen dat u overbelast raakt.
- Vraag om advies bij de verschillende hulpinstanties wanneer daar behoefte aan is.

Begeleidingsadviezen ten op zichten van begeleidingsteams

- Zorg voor een begeleidingsplan of stappenplan wat aansluit bij het niveau van de cliënt met het Angelman syndroom. Het Angelman syndroom is geen syndroom dat verergert in de loop van de tijd, en hoewel de vooruitgang traag is, maken mensen met het Angelman syndroom zich steeds nieuwe vaardigheden eigen. Het is dus goed mogelijk om door middel van hulpvragen steeds meer vaardigheden aan te leren.
- Een dagprogramma geeft veel houvast. Zij weten dan waar ze aan toe zijn en zullen daardoor beter functioneren.
- Zorg voor een rustige, vertrouwde omgeving.
- Geef de cliënt positieve ondersteuning. Complimentjes zijn belangrijk voor het zelfvertrouwen.
- Wanneer de cliënt iets doet wat niet mag, moet je dit verbieden. Boos worden heeft geen zin. Dit zal de cliënt veelal niet begrijpen. Afleiden is een goed alternatief.
- Zorg voor afwisseling van activiteiten. Deze mogen niet te lang duren en elkaar niet te snel opvolgen.
- Communiceer met korte duidelijke zinnen.
- Probeer door de mimiek heen te kijken. Ze lachen, maar zijn niet altijd blij.
- Probeer je altijd in de ander te verplaatsen. Jij als begeleider zal het goede voorbeeld moeten geven.
- Overleg als team regelmatig met elkaar. Het is in het belang van de cliënt om met elkaar op één lijn te zitten.

Hoofdstuk 4 Analyse van de theorie en de praktijk

In de stukken die ik heb gelezen staat er heel veel over het ontstaan en de symptomen van het Angelman syndroom. Er wordt nog steeds veel onderzoek gedaan om meer te weten te komen over het ontstaan. Er wordt zelfs gekeken of het op één of andere manier voorkomen kan worden. Sinds 1965 is het Angelman syndroom pas erkend. Dit is dus nog niet zo lang geleden. Hieronder staan de meest voorkomende symptomen nogmaals op een rijtje:

- Vaak ernstig verstandelijk gehandicapt
- Epilepsie
- Voedingsproblemen
- Vrolijk en gelukkig uiterlijk
- Hyperactief gedrag
- Houterige bewegingen
- Verminderde pigmentatie

Over de behandeling of begeleiding staat bijna niets beschreven. Er staan wat algemene tips voor ouders en verzorgers, maar veel is dit niet. Toen ik al enige tijd bezig was met informatie te zoeken over het Angelman syndroom kreeg ik van iemand een tip om naar de site van pdd-nos te gaan. Alleen op die site staat vermeld dat mensen met het Angelman syndroom veel overeenkomsten hebben met autisme. Volgens mij wordt het nu wat makkelijker om een begeleidingsplan op te stellen. Al zal het altijd per persoon verschillen. Mede uit de interviews is duidelijk geworden dat de symptomen bij mensen met het Angelman syndroom veelal overeenkomen, maar in hun doen en laten zijn ze verschillende personen. Er zal geen vast begeleidingsplan opgesteld worden, maar er komen handvatten voor mensen die omgang hebben met mensen die het Angelman syndroom hebben.

Ik heb besloten om een brochure te maken. Men heeft behoefte aan vooral informatie over de begeleiding van de mensen met het Angelman syndroom. Het is mij duidelijk geworden dat hier nog niet veel over geschreven en over bekend is. Om het in de vorm van een brochure te doen is vooral voortgekomen uit de interviews. Het argument dat een brochure er nog eens makkelijk bij te pakken is, gaf de doorslag.

In de brochure zal mijn antwoord op mijn probleemstelling weergegeven worden. De probleemstelling luidt als volgt: Op welke wijze kunnen begeleiders binnen de gehandicaptenzorg het beste omgaan met een cliënt die het Angelman syndroom heeft? Door literatuuronderzoek en de interviews die ik heb gehouden, ben ik meer te weten gekomen over het Angelman syndroom en heb ik nu een beeld hoe andere mensen over het Angelman syndroom denken.

De meeste deelvragen zijn nu ook beantwoordt.

- <u>Wat houdt het Angelman syndroom in?</u>

Dit wordt allemaal beschreven in hoofdstuk 1. De informatie komt vooral van internetsites en uit een brochure van de oudervereniging. Het ontstaan en de symptomen komen bij alle informatie bronnen overeen.

- <u>Waar lopen de collegae in de praktijk tegenaan?</u>

Door de antwoorden die tijdens de interviews zijn gegeven heb ik een beeld gekregen waar begeleiders tegenaan lopen. Er wordt door de begeleiders heel verschillend gereageerd. De ene vindt de cliënt leuk om mee om te gaan, de ander heeft er niets mee. Men vindt het wel moeilijk om een cliënt te doorgronden. Ze lacht wel, maar is ze ook echt blij. Over de begeleiding zijn er weinig afspraken. Iedereen doet het naar eigen inzicht.

- Welke methoden worden er zoal gebruikt in Nederland of elders?

Er zijn geen vaste methoden die gebruikt worden. Eigenlijk is er nog weinig informatie over een methode die eventueel zou werken. Er staat weinig op papier over een behandeling of begeleidingsmethode. Ook uit de interviews komt naar voren dat begeleiders handelen naar eigen inzicht.

- Kan je alle mensen met het Angelman syndroom op dezelfde manier begeleiden?

Het is duidelijk geworden dat dit niet kan. Ze mogen dan dezelfde symptomen hebben, maar het blijven individuen. En ieder individu heeft haar eigen aanpak nodig.

- Hoe komt de informatie over het Angelman syndroom bij de begeleiders?

Na alle informatie te hebben verkregen, heb ik besloten om een brochure te maken. Deze moet overzichtelijk zijn en makkelijk te pakken. Op de woning waar ik nu werkzaam ben zal ik een brochure neerleggen en ook vragen aan collegae om het te lezen en hun mening erover te geven.

- Is de informatie werkbaar voor de begeleiders?

Deze vraag kan ik pas beantwoorden wanneer de brochure in omloop is en ik een reactie heb gehad van mensen die het hebben gelezen.

Deze brochure wordt ontworpen voor een situatie die gekenmerkt wordt door complexe problematiek en hulpvragen en wordt afgestemd op de behoeften en mogelijkheden van de cliënt. Het is in het belang van de cliënt en de begeleiders dat er een goede begeleiding is. De cliënt wil het naar haar zin hebben. Je zal als begeleiders de belangen moeten behartigen namens een cliënt. Het is noodzakelijk om op papier te krijgen hoe je het beste iemand met het Angelman syndroom kan begeleiden.

Tijdens het schrijven van het productverslag kwam er informatie naar voren die voor mensen met het Angelman syndroom belangrijk is. Er wordt naar voren gebracht dat mensen met het Angelman syndroom tijdens hun leven zich nieuwe vaardigheden kunnen aanleren. Hier zal de begeleiding dus altijd rekening mee moeten houden. Doordat deze informatie pas tijdens het onderzoeken en schrijven naar voren is gekomen, wil ik er nog een deelvraag aan toevoegen.

- Kunnen mensen met het Angelman syndroom nog nieuwe vaardigheden leren?

Het mag dus duidelijk zijn dat dit mogelijk is en voor iedereen ook leuk is. Al zal het aanleren van nieuwe vaardigheden veel tijd en energie kosten. Er zal van alle kanten geïnvesteerd moeten worden. De resultaten zullen uiteindelijk de moeite waard zijn.

Hoofdstuk 5 Het overdragen van de informatie

5.1 Literatuurstudie over voorlichting.

Deze informatie heb ik uit het boek 'Inleiding tot de voorlichtingskunde', geschreven door A.W. van den Ban.

De omschrijving van 'voorlichting' volgens het Groot Woordenboek der Nederlandse taal is: onderrichten, aanwijzing geven hoe men handelen, iets gebruiken of over iets denken moet. Wanneer je voorlichting geeft heb je daar altijd een doel mee. Het doel van mijn voorlichting is: Mensen meer bekend maken met het Angelman syndroom. Daardoor beter weten hoe om te gaan met mensen met het Angelman syndroom. Als voorlichter zal ik zelf achter mijn doel moeten staan. Ik zal mensen moeten kunnen overtuigen van het belang van de veranderingen. Bij voorlichtende publicaties is het van belang dat de informatie op een begrijpelijke wijze wordt aangeboden. De volgende factoren zijn belangrijk die de begrijpelijkheid bepalen.

- Eenvoudig, niet gecompliceerd. Elementen hiervan zijn dat eenvoudige zinnen en gemakkelijke woorden worden gebruikt, vaktermen worden verklaard, aanschouwelijk, concreet en niet abstract wordt geschreven.
- Gestructureerd en duidelijk geordend. Hiervan zijn elementen dat het geheel overzichtelijk en niet verward is, hoofd- en bijzaken duidelijk worden onderscheiden, de rode draad goed zichtbaar blijft en alles in een logische volgorde staat.
- Kort en pregnant. Dit houdt in beperking tot hoofdzaken, duidelijk gericht op het doel dat de voorlichter wenst te bereiken, niet uitvoerig en geen overbodige woorden.
- Stimulerend om te lezen. Hierbij gaat het erom dat boeiend, inspirerend, interessant, persoonlijk en rijk aan afwisseling wordt geschreven.

5.2 Het doel van mijn voorlichting.

Mijn brochure is vooral bedoeld als informatiebron voor werkers binnen de gehandicaptenzorg. Er is een brochure van de oudervereniging die gericht is op ouders met een kind met het Angelman syndroom. Die brochure bevat informatie over het ontstaan en de symptomen van het Angelman syndroom. Daarnaast staan er verhalen en foto's in van ouders over hun eigen kind. Als laatste worden er enkele instanties genoemd waar men met vragen terecht kan.

In mijn brochure komt ook een stuk over het ontstaan en over de symptomen. Dit is toch de basisinformatie waar je vanuit gaat met het begeleiden van een cliënt. Het belangrijkste wat er in de brochure komt te staan is de begeleiding. Wat is er belangrijk, waar moet je rekening mee houden. Al eerder heb ik vermeld dat het niet mogelijk is om één begeleidingsplan te maken. De begeleiding zal per individu bekeken moeten worden. De richtlijnen zal ik wel aangegeven.

Hieronder in het kort de hoofdstukken die verwerkt gaan worden in de brochure:

- **Het ontstaan van het Angelman syndroom.**
  Hierin wordt beschreven hoe mensen aan het Angelman syndroom komen. Hoe het is ontdekt en waar de naam vandaan komt.
- **De kenmerken die veel voorkomen.**
  Hierin staan de kenmerken op een rijtje.
- **Het gedrag van mensen met het Angelman syndroom.**
  Hoe gedragen ze zich en wat kunnen ze eventueel nog leren.
- **De overeenkomsten met autisme en is het te behandelen.**
  Er zijn belangrijke overeenkomsten met autisme, deze worden beschreven. Het angelman syndroom is niet te behandelen, maar de symptomen wel.
- **Adviezen voor het begeleiden van mensen met het Angelman syndroom.**
  Hier worden handvatten aangegeven voor begeleiding.
- **Hulpbronnen.**
  Adressen van instanties waar eventueel hulp aan gevraagd kan worden. Literatuur die geraadpleegd kan worden en internetsites waar informatie op staat.

De brochure wordt een boekje in A5 formaat. De buitenkant krijgt een opvallende kleur. Binnenin alleen tekst, omdat ik vind dat mensen met het Angelman syndroom er vrij normaal uit zien. Het heeft in mijn ogen geen meerwaarde om foto's erbij te doen. Het moet wel gemakkelijk zijn om de brochure erbij te pakken. Men moet snel de informatie kunnen vinden die voor hen op dat moment belangrijk is. De informatie moet concreet zijn.

Bijlage 1.

Interview voor eindproduct “Angelman syndroom”

Dit wordt een gedeeltelijk gestructureerd interview. Ik wil gaan doorvragen op de antwoorden die er worden gegeven door de geïnterviewden.

Naam:
Opleiding:
Functie:

1. Wat kun je mij vertellen over het Angelman syndroom?

2. Weet je waarom het syndroom “Angelman syndroom” wordt genoemd?

3. Hoe ben je aan de informatie over het Angelman syndroom gekomen?

4. Ben je er zelf wel eens achteraan gegaan of er nog meer informatie te vinden is?

5. Hoe zou jij het liefst op de hoogte worden gebracht van informatie?

6. Hoe vind je het om met de bewoonster om te gaan die bij ons het Angelman syndroom heeft?

7. Op welke manier houd je rekening in de omgang met haar?

8. Vind je het belangrijk dat de omgang met deze bewoonster wordt besproken binnen het team?

9. Vind je het belangrijk om je andere collegae op de hoogte te brengen van het syndroom?

Literatuurlijst

Brochure:
Auteur: Leeuwen, Mieke van, (jaartal uitgave: 1994), Titel: Angelman syndroom,
Plaats van uitgave: Utrecht.

Internetbronnen:
Anoniem, de zeldzame neefjes van pdd-nos, URL: pdd-nos. nl/contents /zeldneef.html
Beschikbaar: 15-02-2004

Miles, John, Angelman syndroom informatie,
URL: http:// people. Zeelandnet.nl /fhof/angelman/nlasi.htm
Beschikbaar: 15-02-2004

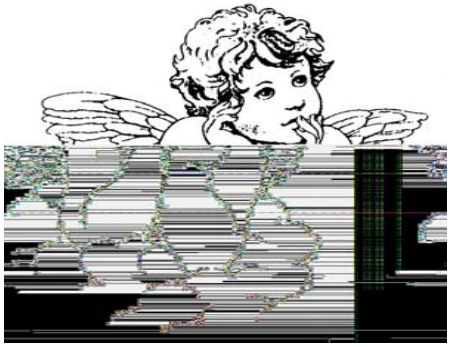
Anoniem, erfelijkheid.nl, URL: erfocentrum .nl/zena /angel.php
Beschikbaar: 15-02-2004

Leeuwen, Mieke van, het Angelman syndroom, URL: fvo .nl
Beschikbaar: 15-02-2004

Boeken:
Baarda, D.B. M.P.M. de Goede en J. Teunissen (1995). Basisboek Kwalitatief onderzoek. Groningen: Stenfert Kroese.

Ban, A.W. van den (1980). Inleiding tot de voorlichtingskunde. Amsterdam: Boom Meppel Vijfde druk.

Then there was an angel



Het Angelman syndroom

Brochure

Voorwoord

Deze brochure is ontstaan na een onderzoek gedaan te hebben in opdracht van de Haagse Hogeschool. Als eindopdracht was ik op zoek naar informatie over het Angelman syndroom, daar er op mijn werkplek weinig informatie aanwezig was. Er was wel informatie te vinden, maar dit ging veelal over het Angelman syndroom zelf en niet over de begeleiding van mensen met het Angelman syndroom.
In deze brochure staat beschreven wat het Angelman syndroom inhoud, maar ook hoe deze mensen het beste begeleid kunnen worden. Aangezien er nog steeds onderzoek wordt gedaan naar het Angelman syndroom zal er ongetwijfeld steeds informatie bij komen. Er staan achterin adressen die u kunt raadplegen om op te hoogte te blijven van de ontwikkelingen.
Ik hoop dat mijn brochure veel gelezen zal worden en bijdraagt aan een betere begeleiding van de mensen met het Angelman syndroom.
Om tot deze brochure te komen heb ik van een aantal mensen veel steun ondervonden. Deze mensen wil ik dan ook allemaal hartelijk danken.

Diane van Rooden
Sociaal Pedagogische Hulpverlening
Haagse Hogeschool
2003 – 2004

Inhoudsopgave

Wat is het Angelman syndroom? 4.

De kenmerken bij het Angelman syndroom. 6.

Het gedrag van mensen met het Angelman syndroom. 8.

Het Angelman syndroom vertoont overeenkomsten met autisme. 9.

Is het Angelman syndroom te behandelen? 9.

Wat is belangrijk bij de begeleiding van mensen met het Angelman syndroom. 10.

Hulpbronnen. 14.

Wat is het Angelman syndroom?

Bij het Angelman syndroom is er sprake van een stoornis in het centrale zenuwstelsel die een aantal met elkaar samenhangende kenmerken tot gevolg heeft. Het Angelman syndroom is aangeboren. In 1965 beschreef de Engelse kinderarts Harry Angelman voor het eerst kenmerken bij drie kinderen. Deze drie kinderen hadden allen een ernstige verstandelijke handicap, een houterig bewegingspatroon, epilepsie, opvallende lachbuien en ze spraken niet. De houterige bewegingen van de kinderen deden hem denken aan het bewegen van marionetten, zijn eerste artikel werd dan ook gepubliceerd onder de titel “Puppet children”. Later werd de nadruk gelegd op de opgewekte gelaatsuitdrukking en de plotselinge lachbuien, toen werd de naam “happy puppet syndroom” geïntroduceerd. Veel ouders vonden dit een negatieve bijklank hebben en sindsdien wordt de neutrale term “het Angelman syndroom” gebruikt.

Na de eerste beschrijvingen in het midden van de jaren zestig werd er weinig gepubliceerd over het syndroom. Sinds begin jaren negentig is echter de belangstelling aanmerkelijk toegenomen. Een belangrijke oorzaak daarvan is de ontdekking dat bij veel mensen met het Angelman syndroom een stukje van chromosoom 15 ontbreekt en dat er vaak karakteristieke afwijkingen aantoonbaar zijn in het EEG (Electro Encephalo Gram = meting van de hersenactiviteit). Dit heeft geleid tot een toename van het aantal mensen bij wie de diagnose ‘Angelman syndroom’ kon worden gesteld en tot het stellen van de diagnose op veel jongere leeftijd.

Het Angelman syndroom is het gevolg van een chromosoomafwijking. Er ontbreekt een klein stukje aan chromosoom 15. Men noemt dit deletie. De oorzaak hiervan is nog niet bekend. Het ontbreken van dit stuk van chromosoom 15 is blijkbaar verantwoordelijk voor de kenmerken van het syndroom.
Chromosoom 15 is voor de helft van de vader en de andere helft is van de moeder afkomstig. Wanneer er een stukje mist van moeders kant, dan heeft het kind grote kans op het Angelman syndroom. Wanneer er een stukje mist van vaders kant, dan komt het vaak voor dat het kind het Prader Willi syndroom heeft.
Erfelijke factoren blijken hierin geen rol te spelen.

Het is nog niet precies duidelijk hoe vaak het Angelman syndroom voorkomt. Schattingen gaan uit van 1 op 30.000 levendgeborenen. Dit betekent dat er in Nederland per jaar 7 kinderen met het Angelman syndroom geboren worden. Het syndroom komt even vaak voor bij meisjes als bij jongens.

De neuroloog wist niet direct een oorzaak. Ze vertoonde een aantal kenmerken van een of ander syndroom dat zelden voorkwam. Hij wilde uitzoeken welk syndroom Monique had. Na drie lange weken belde de kinderarts met het bericht dat bloedonderzoek had aangetoond dat Monique het Angelman syndroom had. We hoorden wat dat inhield: een ernstige en blijvende ontwikkelingsachterstand, mogelijk epilepsie en wat we het ergste vonden van alles: ze zou nooit leren praten.

De kenmerken bij het Angelman syndroom.

De hier genoemde kenmerken gelden voor mensen met het Angelman syndroom als groep. Geen enkel persoon zal ál deze kenmerken hebben. Ook de mate waarin een bepaald kenmerk van het syndroom aanwezig is kan sterk verschillen.

- De verstandelijke ontwikkeling van mensen met het Angelman syndroom verloopt traag. Meestal is de achterstand ernstig en ligt het uiteindelijke niveau van verstandelijk functioneren ver onder het gemiddelde. Wanneer je er van uit gaat dat het gemiddelde op 100 zit, dan zit iemand met het Angelman syndroom onder de 40. Dit is veelal op het IQ gebaseerd. Wanneer je onder de 40 zit heb je bij bijna alles hulp nodig en dat is in het geval van het Angelman syndroom zeker zo.
- De spraak ontwikkelt zich nauwelijks. De meeste mensen met het Angelman syndroom kunnen hooguit enkele woordjes zeggen.
- Het begrip van taal is veel groter. Eenvoudige zinnen en opdrachten begrijpen ze doorgaans goed.
- Bij meer dan 80 procent van deze mensen ontwikkelt zich epilepsie. De epileptische aanvallen zijn van grote invloed op het functioneren. Door een aanval wordt er iedere keer een stukje hersenen beschadigd. De aanvallen kunnen meestal bestreden worden met medicatie. Helaas gaat er vaak een tijd overheen voordat de medicatie goed ingesteld is.
- Voedingsproblemen komen in het eerste levensjaar bij ongeveer 75 procent voor. Veel baby’s met het Angelman syndroom zuigen slecht. Op latere leeftijd kan het over gaan in overmatige interesse in voedsel.

- Mensen met het Angelman syndroom maken een blije, opgewekte indruk. Ze glimlachen veel en soms barsten ze zonder duidelijk aanwijsbare reden ineens in lachen uit. Het kan ook zijn dat ze zomaar in huilen uitbarsten.
- Ze kunnen zich slecht concentreren en hyperactiviteit komt vaak voor. Ze maken vaak een zeer drukke indruk. Het lijkt of ze supernieuwsgierig zijn en zich daarom zo rusteloos gedragen. Dit wordt versterkt door ongecontroleerde, houterige bewegingen van het lichaam, het fladderen met de handen en de wat onstabiele gang tijdens het lopen.
- Bij 60 procent bevat de huid minder pigment. De huid is daardoor extra gevoelig voor zonlicht.
- Er is sprake van scheelzien en snel op en neergaande oogbewegingen komen veel voor.

Monique woont vanaf haar elfde jaar binnen een woonvorm voor mensen met een verstandelijke beperking. Zij is constant in de weer en geniet er dan ook extra van wanneer een begeleider met haar gaat wandelen of fietsen op de tandem. Wanneer ze na een uur terug komt is er van stilzitten geen sprake. Zelfs tijdens een maaltijd kijkt ze om zich heen en schommelen haar benen heen en weer. Vanaf het moment dat haar bord leeg is, staat ze op en gaat op zoek naar nog meer eten. Uiteindelijk kruipt ze over de grond met het idee dat daar vast nog wel iets ligt.

Het gedrag van mensen met het Angelman syndroom.

De gedragskenmerken van mensen met het Angelman Syndroom zijn zeer karakteristiek. Eerst zijn er vaak voedingsproblemen in de vroege jeugd en een slecht slaappatroon. Veel kinderen met het Angelman syndroom hebben veel minder slaap nodig dan een ander kind. De kinderen zijn gewoonlijk vrolijk en vriendelijk en lachen om het minste of geringste, soms ook om dingen die anderen niet leuk vinden. Ze kunnen zich slecht concentreren en hyperactiviteit komt vaak voor. Kinderen met het Angelman syndroom lijken dezelfde spelletjes leuk te vinden. Ze houden meer van dingen die herrie maken dan speelgoed dat een zekere concentratie vraagt en ze zijn gek op water. Favoriete speeltjes zijn plastic, ballonnen, foto's, luidruchtig en muziek makend speelgoed en televisie kijken.
Het zijn vriendelijke kinderen die graag in het gezelschap van anderen zijn. Problematisch gedrag komt voor bij kinderen met het Angelman syndroom, aan de haren trekken en bijten bijvoorbeeld. Dit kan bestreden worden met gedragstherapie, maar koppigheid is ook een trekje dat veel voorkomt! Hun nieuwsgierigheid kan hen in gevaar brengen in het verkeer en in de keuken.
Kinderen met het Angelman syndroom hebben specifieke problemen met de taalontwikkeling. De meerderheid van de kinderen spreekt helemaal niet of minder dan drie woorden, maar bijna alle kinderen zijn in staat te leren communiceren op andere manier en logopedie is daarom belangrijk voor het ontwikkelen van communicatieve vaardigheden. Er wordt gewerkt met aangepaste vormen van gebarentaal en met 'picture boards', de kinderen wijzen op een plaatje of foto om duidelijk te maken wat ze willen.

In bijna alle gevallen is het begrip van wat er gezegd wordt beter dan het spreken zelf. De communicatie blijft één van de grootste zorgen voor de ouders en begeleiders.

Het Angelman syndroom vertoont overeenkomsten met autisme.

Mensen die lijden aan het Angelman syndroom vertonen vele gedragingen die karakteristiek zijn voor autisme. Denk bijvoorbeeld aan weinig tot geen spraak, slechte concentratie, hyperactiviteit, eet- en slaapstoornissen en vertragingen in de motorische ontwikkeling.
Maar in tegenstelling tot autisme worden mensen met het Angelman syndroom vaak als erg sociaal omschreven. Ze zijn erg aanhankelijk en zullen veel en vaak lachen, ook al is dit niet altijd gemeend.

Is het Angelman syndroom te behandelen?

Er is geen geneesmiddel voor het Angelman syndroom, maar de symptomen kunnen veelal wel behandeld worden. Epilepsie kan behandeld worden met medicijnen en fysiotherapie is belangrijk om de beweeglijkheid van de gewrichten te stimuleren en om te voorkomen dat deze stijf worden. Van ergotherapie wordt veel gebruik gemaakt in de vorm van bijvoorbeeld aangepast bestek. Door de stijve spieren en de houterige bewegingen is aangepast bestek een belangrijk hulpmiddel. Ook speltherapie, logopedie, hydrotherapie en muziektherapie worden aangewend om kinderen met het Angelman syndroom te behandelen.

Wat is belangrijk bij de begeleiding van mensen met het Angelman syndroom.

Mensen met het Angelman syndroom hebben veel dezelfde kenmerken, denk bijvoorbeeld aan het lachende gezicht, de houterige bewegingen, vaak epileptisch, enzovoort. Maar qua doen en laten blijft iedereen een individu. Het is dus alleen mogelijk om algemene regels op te stellen en per individu te kijken wat het beste werkt. Een belangrijk begeleidingsdoel bij autisten is structuur bieden. Ook voor mensen met het Angelman syndroom kan structuur dus heel belangrijk zijn.
Een goede samenwerking tussen ouders en hulpverleners en tussen hulpverleners onderling is zeker belangrijk.

Begeleidingsadviezen ten opzichte van ouders

- Stimuleer het contact met uw kind door dagelijks tijd te nemen voor activiteiten die het kind leuk vindt: stoeien, kiekeboe spelletjes, zingen, dansen, samen naar muziek luisteren, enz.
- Praat veel tegen uw kind, ook al lijkt het niet te luisteren of praat het zelf helemaal niet.
- Stimuleer de motoriek en probeer stereotiepe bewegingspatronen enigszins te doorbreken.
- Geef uw kind een rustige, vertrouwde omgeving, waarin het zich geaccepteerd en veilig voelt.
- Probeer gebruik te maken van hulp die te vinden is (fysiotherapie, logopedie, opvoedingshulp).
- Probeer te voorkomen dat u overbelast raakt.
- Vraag om advies bij de verschillende hulpinstanties wanneer daar behoefte aan is.

Begeleidingsadviezen ten opzichte van begeleidingsteams

- Zorg voor een begeleidingsplan of stappenplan wat aansluit bij het niveau van de cliënt met het Angelman syndroom. Het Angelman syndroom is geen syndroom dat verergert in de loop van de tijd, en hoewel de vooruitgang traag is, maken mensen met het Angelman syndroom zich steeds nieuwe vaardigheden eigen. Het is dus goed mogelijk om door middel van hulpvragen steeds meer vaardigheden aan te leren. Hieronder een voorbeeld.

<table>
<tr><td colspan="4">Hulpvraag 1
Help mij beter te leren communiceren.</td></tr>
<tr><td colspan="4">Doel:
Ik kan aan mijn ouders en begeleiders duidelijk maken wat ik wil.</td></tr>
<tr><td>Activiteiten (wie wat waar, evt. hoe beschrijven in handelingsplan):
Er komt een boekje waarin foto’s zitten. Op deze foto’s staan de dingen die ik vaak doe en leuk vind.</td><td>Criterium wanneer doel gehaald (meetbaar):
Ik laat zien wat ik wil door een foto aan te wijzen.</td><td>Start datum:
10-02-2004</td><td>Eind Datum:
01-08-2004</td></tr>
<tr><td colspan="2">Evaluatie hulpvraag:</td><td colspan="2">Evaluatiedatum:</td></tr>
<tr><td colspan="4">Hulpvraag is beantwoord: ja / nee</td></tr>
</table>

Hulpvraag 1: *Help mij beter te leren communiceren.*		
Doel: *Ik kan aan mijn ouders en begeleiders duidelijk maken wat ik wil.*		
Stappenplan (hoe)	Startdatum:	Einddatum:
1. *De begeleider schaft een boekje aan, waarin op een makkelijke manier foto's geplaatst kunnen worden.* *Er worden vier foto's uitgezocht van speelgoed waar ik graag mee speel. Ik wijs aan waar ik mee wil spelen.*	*10-02-2004*	*15-03-2004*
2. *Het aantal foto's wordt uitgebreid. Er komen foto's bij waar soorten beleg op staat wat ik op mijn brood wil.*	*15-03-2004*	*30-04-2004*
3. *Er komen foto's bij van de dranken die ik graag drink.*	*30-04-2004*	*30-05-2004*

Het stappenplan kan met nog meer stappen uitgewerkt worden. Na iedere stap wordt er geëvalueerd. Wanneer de stap nog niet behaald is, wordt er besloten of de volgende stap er al bij komt of dat dit nog even uitgesteld wordt. Tussentijds wordt ook de hulpvraag zelf geëvalueerd en zo nodig bijgesteld.

- Een dagprogramma geeft veel houvast. Zij weten dan waar ze aan toe zijn en zullen daardoor beter functioneren.
- Zorg voor een rustige, vertrouwde omgeving.
- Geef de cliënt positieve ondersteuning. Complimentjes zijn belangrijk voor het zelfvertrouwen.
- Wanneer de cliënt iets doet wat niet mag, moet je dit verbieden. Boos worden heeft geen zin. Dit zal de cliënt veelal niet begrijpen. Afleiden is een goed alternatief.
- Zorg voor afwisseling van activiteiten. Deze mogen niet te lang duren en elkaar niet te snel opvolgen.
- Communiceer met korte duidelijke zinnen.
- Probeer door de mimiek heen te kijken. Ze lachen, maar zijn niet altijd blij.
- Probeer je altijd in de ander te verplaatsen. Jij als begeleider zal het goede voorbeeld moeten geven.
- Overleg als team regelmatig met elkaar. Het is in het belang van de cliënt om met elkaar op één lijn te zitten.

Hulpbronnen

De brochure bevat veel informatie, maar er is nog zoveel meer. Mede door de ontwikkelingen en onderzoeken op het medisch gebied zal de informatie nog aanvullingen of veranderingen krijgen. Wilt u meer informatie en / of op de hoogte blijven van de ontwikkelingen, dan staan hier enkele adressen vermeld.

- MEE (vroegere Sociaal Pedagogische Dienst)
  In alle regio's van ons land zijn bureaus van MEE te vinden. Dit zijn instellingen voor maatschappelijke dienstverlening aan mensen met een verstandelijke handicap en hun ouders en / of begeleiders. Zoek op mee.nl voor een adres bij u in de buurt.

- Federatie van oudervereniging en
  Postbus 85276
  3508 AG Utrecht
  Telefoon (030) 2363767

- Prader-Willi / Angelman vereniging
  Postbus 85378
  3508 AJ Utrecht
  Telefoon (030) 2363763

- Vereniging Gehandicaptenzorg Nederland (VGN)
  Postbus 413
  3500 AK Utrecht
  Telefoon (030) 2739300

Of kijk eens op de volgende internetsites:

- fvo.nl

- erfelijkheid.nl
  Klik op: ziekten en aandoeningen

- people.zeelandnet.nl
  Klik op: fhof

- pdd-nos.nl
  Klik op: de zeldzame neefjes van pdd-nos

De Federatie van Oudervereningingen heeft een brochure uitgebracht over het Angelman syndroom met de titel “Angelman syndroom”.
Deze is te bestellen via de internetsite fvo.nl.