

# ATR-x Syndroom

*informatie voor families*



## Inhoudsopgave

<b>Algemene informatie ATR-x Syndroom</b> .....	1
Wat is ATR-x Syndroom .....	1
Diagnose .....	1
<b>Symptomen</b> .....	1
Max .....	4
Flint .....	6
Ricardo .....	8
Tom .....	10
Marien .....	12
Cees .....	14
<b>Informatie Stichting, Poli Zeldzaam en Weatherall Institute of Molecular Medicine</b> .....	16
Stichting ATR-x Syndroom .....	16
Poli Zeldzaam .....	17
Weatherall Institute of Molecular Medicine .....	17
Activiteiten .....	18

## Algemene informatie ATR-x Syndroom

### Wat is ATR-x Syndroom?

In Nederland zijn er ongeveer 25 jongens met dit syndroom bekend. ATR-x is een van de vele genetische afwijkingen die een ontwikkelingsachterstand veroorzaken.

ATR-x Syndroom staat voor: x-linked Alpha Thalassaemia mental Retardation Syndrome.

De 3 voornaamste kenmerken van het ATR-x Syndroom zijn:

- ❖ *een ernstige ontwikkelingsachterstand*
- ❖ *kenmerkende gezichtskenmerken*
- ❖ *een bepaalde vorm van bloedarmoede (zogenoemde  $\alpha$ -thalassemie)*

Het syndroom komt alleen bij jongens/mannen voor. Meisjes/vrouwen zijn over het algemeen (in ongeveer 75% van de gevallen) draagster van het gen met de mutatie, maar er zijn ook gezinnen bekend waarbij de mutatie een 'foutje bij de bevruchting' was en de moeder geen draagster is.

### Diagnose

#### Onderzoek naar ATR-x Syndroom

Voor het stellen van de diagnose wordt tegenwoordig relatief snel en makkelijk gezocht naar mutaties in het ATR-x gen. DNA onderzoek is hiervoor de aangewezen methode.

De kenmerkende gelaatsuitdrukking bij een kind met een ernstige vertraging in de ontwikkeling is de meest voorkomende reden om te testen op ATR-x Syndroom.

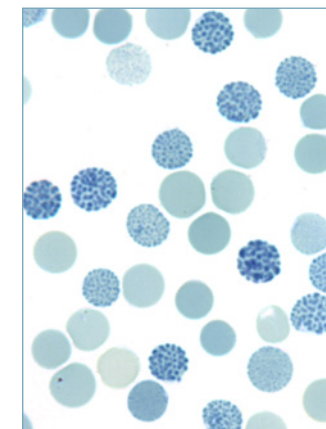
### Symptomen

#### Leermoeilijkheden

Bij de meest getroffen jongens (96%) kunnen de leerproblemen worden geclassificeerd als ernstig.

Spraak is meestal afwezig, hoewel enkele kinderen een paar woorden en een klein repertoire van gebaren leren. Sommigen zijn zich nauwelijks bewust van de familieleden en van de omgeving. Anderen begrijpen meer, zoals waar een koekblik staat, hoe de tv moet worden aangezet en hoe ze eenvoudige opdrachten kunnen uitvoeren.

Ongeveer de helft van de kinderen leert lopen; 45% leert lopen voor 9 jaar.



**Karakteristieke gezichtskenmerken (90%)**

Veel syndromen kennen karakteristieke gezichtskenmerken (bijv. syndroom van Down). Dit geldt ook voor het ATR-x Syndroom, hoewel de karakteristieke kenmerken in de vroege kindertijd het meest duidelijk te zien zijn. De omvang van het hoofd is vaak klein (microcefalie, 75%), de ogen staan wijd uit elkaar, de brug van de neus is vrij breed en plat, de neus zelf is klein, driehoekig en omhoog gekeerd aan het eind. De bovenlip is smaller en de onderlip is vol en naar buiten gedraaid.

**Bloedarmoede ( $\alpha$  thalassemie) (85%)**

Bij ATR-x kan bloedarmoede voor komen. Dit is te wijten aan een vermindering van de vervaardiging van een van de eiwitten, dat hemoglobine aanmaakt. Deze vorm van anemie heet  $\alpha$ -thalassemie. Het kan gediagnosticeerd worden met een eenvoudige bloedtest. Het is een milde bloedarmoede die geen behandeling nodig heeft.

**Neonatale hypotonie (85%)**

Bij de geboorte zijn de kinderen meestal slap en in de eerste 6-9 maanden is de ontwikkeling vertraagd. De 'motorische mijlpalen' zoals zitten of kruipen, zijn vertraagd.

**Genitale afwijkingen (80%)**

Genitale afwijkingen treden in 80% van de gevallen op. Dit kan zich voordoen in milde vormen. De testikels zijn niet ingedaald, de penis kan klein zijn en het scrotum slecht ontwikkeld. De voorhuid kan slecht zijn ontwikkeld of gedeeltelijk ontbreken. Bij een paar kinderen is het onduidelijk welk geslacht ze hebben. Deze kinderen hebben geen baarmoeder of eierstokken, maar kleine slecht gevormde testikels die alleen kunnen worden gevonden tijdens een kijkoperatie. De problemen van genitale ontwikkeling zijn waarschijnlijk te wijten aan onvoldoende aanmaak van mannelijke hormonen en dit kan ook de reden zijn dat een aantal van de kinderen niet op de normale manier door de puberteit gaan.

**Afwijkingen aan het skelet (90%)**

Deze zijn nogal divers en kunnen zichtbaar worden naarmate de kinderen groeien. Af en toe wordt er een kind geboren met een klompvoetje. Gewrichten kunnen, vooral bij de vingers, in een vaste gebogen positie gaan staan. Tijdens het ouder worden kan een kromming van de wervelkolom optreden.

**Hartproblemen (20%)**

Enkele kinderen worden geboren met hartafwijkingen. Dit kan gaan om gaten tussen de hartkamers of afwijkingen aan de hartkleppen. Operatief ingrijpen kan in sommige gevallen noodzakelijk zijn.

**Nierproblemen (15%)**

Slechts een deel van de jongens heeft controle over de darmen en de blaas. Eén van de meest voorkomende problemen is dat urine bij het legen van de blaas weer omhoog stroomt naar de nieren. Dit kan leiden tot een grotere vatbaarheid voor urineweginfecties.

**Spijverteringssysteem**

Na de geboorte kan het voeden een probleem zijn door de beperkte aanwezigheid van de zuigreflex. Het regelmatig teruggeven van voeding of overgeven komt veelvuldig voor en zal vaak verbeteren naarmate het kind ouder wordt. Het slikken is nogal ongecoördineerd bij het ATR-x Syndroom – enkele kinderen vertonen een duidelijke tegenzin om het eten door te slikken en verslikken zich regelmatig. Het overvloedig kwijlen en het vele boeren, wat zo kenmerkend is, kan waarschijnlijk ook in verband gebracht worden met het ongecontroleerd slikken. Veel moeders zullen aangeven dat hun zonen meerdere slabbers in de loop van de dag gebruiken. Eén a twee gevallen zijn bekend waarbij de darm "in staking" is gegaan doordat de normale samentrekking van de darm die de voeding naar beneden brengt weg bleef. Bijna alle kinderen lijden aan een vorm van constipatie.

**Groei**

Veel van de kinderen zijn klein van gestalte (65%), hun groei loopt consequent achter bij die van anderen van dezelfde leeftijd. Er zijn kinderen bekend waarbij de groei tijdens de kindertijd normaal verloopt maar die in de puberteit een groeiachterstand krijgen (tussen de 10 en 15 jaar).

**Gedrag**

De kinderen worden meestal beschreven als vrolijk en aanhankelijk. Ze vertonen een breed scala van emoties: vreugde, enthousiasme, opwinding, knorrigheid, verdriet - afhankelijk van de omstandigheden. Er zijn meldingen van plotselinge emotionele uitbarstingen met aanhoudend lachen of huilen zonder een duidelijke aanleiding. Net als de meeste kinderen houden ze van aandacht en spelen, in het bijzonder luidruchtige spelletjes, stoeien, spelen met water en muzikaal speelgoed. Sommige kinderen vertonen nogal repetitief gedrag. Ze bijten op hun handen of stoppen hun handen in hun mond. De meeste kinderen komen 's avonds goed tot rust en vallen over het algemeen zonder problemen in slaap. Er zijn echter ook ervaringen van ouders die vertelden dat hun zoon vaak nachtenlang wakker bleef.

**Epilepsie (30%)**

Ongeveer een derde van de jongens heeft last van epileptische aanvallen. Over het algemeen kunnen ze goed worden behandeld met medicijnen. Kinderen die last hadden van aanvallen toen ze nog erg jong waren, lijken hier overheen te groeien. Een aantal jongens krijgt in de puberteit last van epileptische aanvallen.

**Levensverwachting**

Omdat het syndroom nog niet zo heel lang erkend is, heeft men hier nog geen duidelijk beeld van de levensverwachting. Sommige volwassenen zijn gezond in hun dertiger jaren. Er is niet veel informatie bekend over overleden jongens en de doodsoorzaak. Een aantal kinderen overlijdt voor het 5e levensjaar. Longontsteking komt hierbij regelmatig voor doordat infecties van de luchtwegen vaak voorkomen door het vele overgeven en het verslikken in de voeding.

De kenmerkende gelaatsuitdrukking bij een kind met een ernstige vertraging in de ontwikkeling is de meest voorkomende reden om te testen op ATR-x Syndroom.

## Max

**Naam:** Max Vis

**Leeftijd:** 2,5 jaar (07-05-2012)

Dit is Max. Max is 2,5 jaar oud. Hij is een heel sociaal, vrolijk en blij kind. Hij is heel makkelijk en erg mensengericht, hoe meer mensen hoe beter. Hij heeft veel doorzettingsvermogen. Hij is snel tevreden. Hij is positief in zijn doen en laten en hij wil zelf iedereen blij zien. Hij houdt van muziek, zingen en eten. Sinds kort is hij op ontdekkingstocht, hij schuift zich dan vooruit op zijn billen. Vervelend gedrag is dat hij aan haren kan trekken en kan knijpen.



### Proces tot de diagnose

In juli 2013 heeft Max de diagnose ATR-x Syndroom gekregen. Er is een DNA onderzoek geweest omdat Max niet goed groeide. Hij was toen ongeveer 2 maanden oud. Bij het DNA onderzoek wisten de ouders eigenlijk nog niet dat hij ATR-x had. Toen ze vertelden over hun zoon Thomas, die inmiddels overleden is, gingen ze kijken welke overeenkomsten er waren tussen de syndromen en het hebben van een gezonde dochter en geen 'gezonde' zoon. "Onze intuïtie was dat er iets mis was met Max", zegt moeder. Hij kon bijvoorbeeld niet goed eten en drinken. Het heeft drie maanden geduurd voordat de diagnose werd gesteld. Door middel van DNA is het ATR-x Syndroom vastgesteld. Moeder is draagster van het X-gen, dat is vastgesteld door middel van bloedonderzoek.

### Hoe heeft u het proces ervaren?

"Wel vrij heftig natuurlijk. Je hoopt op een gezond kind. Vooral bij het ATR-x weekend zagen wij veel oudere kinderen met ATR-x, die er wel heftig aan toe waren, en dan schrik je. Het was lastig te combineren met ons werk, waardoor mijn vrouw nu is gestopt met werken. Het is een hele rollercoaster waar we nu een beetje rust in krijgen. Het is nu voor hem ook rustiger, eerst lag hij om de 6 weken in het ziekenhuis, dat is nu veel minder", zegt vader.

### Symptomen en ontwikkeling

Max heeft een aantal uiterlijke kenmerken van ATR-x. Ook kwijlt hij veel. Daarnaast heeft hij een ontwikkelingsachterstand. Hij leert wel, maar het gaat wat trager. Qua niveau zit hij nu rond de leeftijd van 1 jaar. Met sommige dingen is hij verder, en met andere dingen loopt hij achter. Verder krijgt hij fysiotherapie om te leren lopen en logopedie vanwege het eten. Voor het lopen gebruikt Max momenteel een loopwagen. Verder heeft hij nog een rolstoel.

### Dagelijks leven van Max

Hij gaat twee keer per week naar school, van half 9 tot 3. Daar komen een fysiotherapeut(e), een ergotherapeut(e) en een logopedist(e) die een heel plan voor hem hebben ontwikkeld. "Het is wel heftig voor een kind van 2 maar hij vindt het zelf heel leuk. Het is voor hem zijn tweede thuis. Ik sta versteld wat hij daar allemaal leert", zegt moeder.

Op woensdag komt 's middags een gezinsondersteuner. Die gaat dan naar een spelmiddag met Max.

### Dagelijks leven van ouders

Moeder is thuis en vader werkt. Er moet altijd wel iemand bij Max aanwezig zijn. "We hebben nu een campingbedje waar we hem in kunnen leggen, waardoor we hem eventjes alleen kunnen laten. Het is wel beperkend voor onze dochter. Zij zit meer binnen, doordat wij niet zo makkelijk naar buiten kunnen met Max. Dit omdat hij snel vatbaar is voor verkoudheden. En wanneer dat optreedt dan spuugt hij ook. Dat willen we graag voorkomen. Daar zijn wij allebei voorzichtig mee. Alleen als het goed weer is gaan we naar buiten", zeggen de ouders.

### Mooie momenten

"Al een heleboel. Het zijn kleine dingetjes. Het zit vaak in zijn reactie, dat hij iedereen groet bijvoorbeeld. Dat is wel grappig. Dat hij probeert te staan is ook al heel mooi. Ook heel mooi is dat zijn zus goed met hem kan spelen. Je meet je geluk in een andere mate. Je merkt dat kleine dingetjes heel mooi zijn".



## Flint

**Naam:** Flint Brophy

**Leeftijd:** 3 jaar (20-03-2012)

Dit is Flint. Flint is 3 jaar oud. Hij is heel vrolijk en vindt bijna alles interessant. Hij is nieuwsgierig maar ook kwetsbaar. Hij was heel snel overprikkeld maar nu is hij super vriendelijk en sociaal. Enthousiast is hij ook, maar wel snel afgeleid, zoals zijn ouders zeggen: "een beetje een blij ei". Zijn pijngrens is heel hoog en hij heeft geen gevoel voor gevaar.

### Proces tot de diagnose

In september 2014 heeft Flint de diagnose ATR-x Syndroom gekregen. Flint was te vroeg geboren, met 33 weken. Toen hij ongeveer één jaar was, werd duidelijk dat hij een ontwikkelingsachterstand had. Achteraf gezien waren er al veel tekenen van het ATR-x Syndroom in die eerste weken. Hij was heel erg slap, had weinig spierspanning en hij had regelmatig problemen met zijn darmen. Ook had hij moeite met eten en drinken. Maar het was toen nog niet duidelijk dat dit ATR-x was. Na één jaar zijn de ouders naar het ziekenhuis gegaan omdat de achterstand na die vroeggeboorte alleen gegroeid was. Artsen zijn begonnen met onderzoeken om uit te vinden wat de reden was voor de achterstand. Er is een heleboel getest en dit heeft van maart tot augustus geduurd. In augustus kwamen de laatste resultaten en daar kwam uit "we kunnen niets vinden". Hierna werd het gezin doorverwezen naar het AMC. Daar heeft uiteindelijk de klinisch geneticus besloten om alle genen te testen of ergens een foutje zat, bij zowel de vader, de moeder als Flint zelf. Hierbij hebben ze gevonden dat het ATR-x was. Moeder is geen draagster van de mutatie op het gen dat het syndroom veroorzaakt.

### Symptomen en ontwikkeling

Flint heeft een aantal uiterlijke kenmerken van ATR-x. Daarnaast loent zijn oog, heeft hij last van spierslapte en een genitale afwijking (zijn balletjes waren niet ingedaald). Flint heeft een ontwikkelingsachterstand met daarbij een ontwikkelingsleeftijd van ongeveer 12 maanden. Hij heeft langer nodig om te reageren op dingen. Qua gedrag houdt hij heel erg van slaan op dingen vanwege het geluid, boekjes lezen en in bad spelen. Ook houdt hij van het knuffelen van dieren en van andere kindjes. Rond de 1,5 jaar kon Flint zelfstandig rechtop zitten, en hij kan sinds hij 2 jaar is goed kruipen. Nu begint hij langzaam uit zichzelf te staan en loopt hij aan één hand, of in een looprek. Hierbij heeft hij zijn spalken aan. Qua taalontwikkeling zien we niet veel vooruitgang, wel in het begrip en non-verbale communicatie. "Verder wordt het wel steeds zichtbaarder dat Flint iets heeft. In het begin is het normaal dat hij niet kan praten en een luier om heeft en nu zitten we op het randje, en dat wordt natuurlijk steeds opvallender hoe ouder hij wordt", zegt moeder.



### Dagelijks leven

Flint is elke maandag bij zijn oma en elke woensdag en vrijdag bij de crèche. Dinsdag is hij thuis met zijn moeder en donderdag is hij thuis met zijn vader. In het weekend zijn de ouders allebei thuis. Hij gaat naar een gewone/reguliere crèche. Daar krijgt hij via een instelling hulp om mee te kunnen met de andere kinderen. Meestal brengen we hem op zondagavond naar oma, dan hebben wij als ouders ook een avond samen. We proberen één keer in de week te gaan zwemmen en we gaan één keer per week naar een revalidatiecentrum waar hij fysiotherapie en logopedie krijgt. "Soms denk je wel eens, het is heel erg zwaar, maar dan kijk je naar hem en dan moet hij lachen en dan denk je, voor hem is het niet zo zwaar", zegt de moeder.

### Mooie momenten

"Voornamelijk als je ziet hoe vrolijk hij is, dat is echt inspirerend. Het is wel een uitdaging om zelf te denken; ik moet nu boodschappen doen, of dit of dat, maar je moet gewoon even alles op stop zetten en even mee gaan in zijn wereld. Want zijn wereld is eigenlijk heel leuk. En als je ook genoeg vertraagt naar zijn tempo dan krijg je ook veel meer contact, dat is wel mooi. Wat ook mooi is, zijn de kleinere mijlpalen, als die gehaald worden. Heel veel ouders hebben zoiets van de eerste woordjes of eerste stapjes. Maar onze doelen, mijlpalen zijn veel kleiner. De eerste keer rechtop zitten, of de eerste keer zelf een stuk brood pakken. Ja dat is echt een geweldig moment. Het klinkt misschien voor andere ouders minder opvallend, maar de eerste keer dat je kind naar jou kijkt. Dat gebeurt normaal gesproken heel snel maar bij Flint heeft dat heel lang geduurd. Dat hij ook op ons reageerde. Het mooiste is als we onze zorgen los kunnen laten en naar hem kijken van, is hij eigenlijk gelukkig. Soms zit hij even te piepen maar eigenlijk is hij altijd heel vrolijk. Hij vindt het leven heel leuk".



## Ricardo

**Naam:** Ricardo van Gulp

**Leeftijd:** 12 jaar (08-05-2002)

Dit is Ricardo. Ricardo is 12 jaar oud. Hij is een lief en vrolijk manneke. Hij lacht heel veel. Hij houdt van knuffelen en is dan ook ieders vriend. Verder laat hij regelmatig spanningen zien.

### Proces tot de diagnose

In mei 2005 heeft Ricardo de diagnose ATR-x Syndroom gekregen. Ricardo werd met een half jaar opgenomen in het ziekenhuis, omdat hij slecht at en dronk. Daar zagen ze dat het structureel in de hersenen niet goed zat, waarna hij werd doorverwezen naar Maastricht, waar dit na de nodige onderzoeken nog eens werd bevestigd. Op zoek naar de oorzaak, kwamen ze terecht bij de klinisch geneticus. *“Het wordt zoeken naar een speld in een hooiberg van wat kan het zijn, er zijn meer dan 1.001 syndromen, werd ons verteld”,* zegt moeder. Aan de hand van uiterlijke kenmerken hadden de klinisch genetici een vermoeden van het ATR-x Syndroom, alleen kon dit nog niet op DNA bevestigd worden. Na 9 maanden onderzoek werd er weer bloed geprikt en werd dit naar dr. Gibbons in Oxford gestuurd. Daar werd bevestigd dat Ricardo het ATR-x Syndroom had. Na onderzoek bleek dat niet alleen moeder en oma draagsters zijn van het ATR-x gen, maar ook meerdere familieleden: zijn achterneef Jorn is, na bevestiging bij Ricardo, eveneens onderzocht en toen is gebleken dat ook hij het ATR-x Syndroom heeft. Jorn is nu inmiddels bijna 27 jaar.

### Hoe heeft u het proces ervaren?

*“Het overkomt je, je rolt er in én je moet toch verder, je haalt er uit wat er uit te halen valt. We proberen er zo veel mogelijk open in te zijn naar anderen en proberen ook zo veel mogelijk als een normaal gezin te functioneren. Net nadat wij de diagnose hadden gekregen dat Ricardo voor de rest van zijn leven meervoudig gehandicapt zal zijn, kwam onze huisarts ons thuis opzoeken. Hij gaf ons wijze raad waar hij heel stellig in was: ‘Ja, jullie zijn met z’n vieren (Jarno was er toen nog niet) en jullie zijn alle vier even belangrijk in het gezin, houdt dit goed vast in je achterhoofd. Het moet niet zo zijn dat alles alleen om Ricardo draait’ en dat proberen wij ook zo veel mogelijk te doen. Dat betekent vaak keuzes maken, wat niet altijd even gemakkelijk is.”*

### Symptomen en ontwikkeling

Ricardo heeft een aantal uiterlijke kenmerken van ATR-x. Daarnaast heeft hij hoge spierspanning, last van slaapproblemen en is er mogelijk epilepsie aanwezig. Qua ontwikkelingsleeftijd zit Ricardo rond de 9 tot 12 maanden. Ricardo kan niet zelfstandig zitten, kan niet praten en lopen



(heeft nooit gekropen). Ricardo zoekt het contact en herkent je stem. Je hebt wel een sociale binding met hem. Hij uit zich door geluidjes te maken. Hij krijgt momenteel fysiotherapie en sherborne. Hij heeft verder een rolstoel, bedbox, aangepast en verstelbaar bed, PEG-sonde voor vochtinname en kokers in plaats van schoenen. Hij heeft ook heel lang logopedie gehad voor het eten en de mondmotoriek.

### Uithuisplaatsing

Op 8 à 9 jarige leeftijd is Ricardo op het Rijtven gaan wonen. Voorheen logeerde hij daar al op dezelfde groep. Toen hij kleiner en jonger was, was oppas of opvang niet zo'n probleem. Naarmate hij ouder en groter werd en in rolstoel kwam te zitten, merkte je toch wel dat het steeds moeilijker werd om oppas te vinden. *“Dan is het toch wel mooi dat je de woonvoorziening dicht bij huis hebt, waar alles goed geregeld is. Hierdoor lukt het dan ook redelijk als normaal gezin te kunnen draaien. Zo kunnen we ook beter de aandacht aan zijn zus Jennifer en broertje Jarno schenken. Zeker ook met de gedachte dat hij het op de woongroep heel erg naar zijn zin heeft en alle rust en aandacht krijgt die hij nodig heeft”,* zeggen de ouders.

### Dagelijks leven

Ricardo woont 7 dagen per week op de woongroep en overdag gaat hij op hetzelfde terrein naar de dagbesteding. *“We hebben geen vaste tijdstippen wanneer we hem halen, hierin worden we helemaal vrijgelaten. Woensdagochtend is wel onze vaste ochtend dat ik (moeder) samen met hem doorbreng. Om de week heb ik ouder-kind groep met hem, waar we samen met andere mama's en kindjes leuke activiteiten doen. Hier sluiten we af onder het genot van wat drinken met iets lekkers en delen we ervaringen met elkaar. Daarna neem ik hem heel regelmatig mee naar huis en de volgende dag breng ik hem dan terug vóór de dagbesteding begint. In de weekenden, als die niet vol gepland zijn, komt hij ook naar huis en dan brengen we hem zondagavond weer terug. Wanneer het niet lukt om hem te halen gaan we zeker één dagdeel naar hem toe. Als hij thuis is, ben je wel veel met de verzorging bezig”,* zeggen de ouders.

### Mooie momenten

*“Wij genieten er van als Ricardo lacht. Wij liggen soms met het hele gezin in een deuk als Ricardo zo moet lachen en plezier heeft. We genieten van de momenten als Ricardo zelf zo geniet van alles om hem heen. Als hij lekker in zijn vel zit en hij is vrolijk, genieten wij al van zijn warmte en aandacht die hij aan ons terug geeft. En ook als we horen en zien dat anderen van hem genieten, dat ze zeggen dat hij zo knuffelig of 'n scheet is. Ja, ook dat is bijzonder mooi om te horen.”*



## Tom

**Naam:** Tom Hartmann

**Leeftijd:** 13 jaar (01-10-2001)

Dit is Tom. Tom is 13 jaar oud. Hij is heel enthousiast, druk en erg vrolijk. Hij is een allemansvriend en ook wel een beetje een dwingeland. Tom is iemand die moeite heeft om zijn enthousiasme te beteugelen. Hij heeft eigenlijk altijd goede zin en kan iedereen met gemak om zijn vinger winden.

### Proces tot de diagnose

In september 2004 heeft Tom de diagnose ATR-x Syndroom gekregen. Vanaf de geboorte was nog niet duidelijk dat Tom anders was. Wel had hij last van spierslakte, maar dit was verder niet verontrustend. Na drie maanden merkte je dat er iets aan de hand was. Hij reageerde anders dan de oudste zoon. Hij maakte geen oogcontact. Hij keek langs je heen. Het was net of hij je niet zag. Verder bleef hij achter in zijn ontwikkeling. Ook wilde hij niet eten. Toen Tom 1 jaar was dronk hij nog altijd alleen opvolgmelk met een paar eetlepels pap. Toen Tom ongeveer 2,5 jaar was, werd hij ziek en stopte hij met drinken. Hierdoor is hij in het ziekenhuis terechtgekomen, waar hij een neussonde kreeg. Daarna kwam hij in het Academisch ziekenhuis in Maastricht terecht en heeft hij 7 maanden in een instelling in Kerkrade gezeten, waar hij intensieve eettherapie kreeg. Toen hij ontslagen werd uit de instelling, at en dronk hij alles. Hij kon snel daarna beginnen op het kinderdagcentrum, waar hij tot op de dag van vandaag met veel plezier naartoe gaat. Toen hij in het ziekenhuis door veel specialisten was bekeken, dacht een klinisch geneticus dit al ooit gezien te hebben. Ze herkende de gezichtskenmerken en de handen. Na verder onderzoek werd het ATR-x Syndroom vastgesteld.

### Hoe heeft u het proces ervaren?

*“Toen Tom ziek werd en in het ziekenhuis terechtkwam, vroeg de dienstdoende arts of we hulp hadden voor Tom. Toen we vroegen waarom, keek hij ons verbaasd aan en zei: “Jullie kind heeft een beperking!”. Dit was de eerste persoon van wie we het hoorden. In het begin komt er veel op je af en stort je wereld in. Je moet je dromen en toekomstverwachtingen bijstellen. Nu we zoveel jaar verder zijn hebben we onze weg er wel in gevonden. We hebben het allemaal geaccepteerd en hebben aan één enkel woord of één enkele blik genoeg. We vinden het ook erg fijn dat zijn oudere broer, Daan, zich niet voor Tom schaamt. Hij heeft op school spreekbeurten over Tom gehouden en heeft de voorlichtingsfilm laten zien. Het is vooral belangrijk om eerlijk naar elkaar toe te zijn en met elkaar in gesprek te blijven over Tom. Op deze manier zijn we echt als gezin naar elkaar toe gegroeid.”*



### Symptomen en ontwikkeling

Tom heeft een aantal uiterlijke kenmerken van ATR-x. Hij heeft een kromme rug en kromme pinken en zijn balletjes zijn niet volledig ingedaald. Daarnaast is hij hypermobiel, heeft hij een hoge pijngrens en heeft hij last van spierspanning. Tom heeft de symptomen niet in de ergste mate. Hij kan lopen en op zijn manier communiceren. Hij kan een aantal woorden zeggen en werkt met gebaren. Zijn ontwikkelingsleeftijd ligt rond de 2 jaar en 3 maanden. Zijn ontwikkeling gaat langzaam vooruit.

Zijn grove motoriek is goed. Zijn fijne motoriek is minder. Tom heeft fysiotherapie. Daar heeft hij geleerd om te kruipen en te lopen. Ook heeft Tom logopedie. Dit heeft hij 1x in de week. De logopedist leert hem op dit moment voornamelijk nieuwe gebaren. Daarnaast heeft Tom stevige schoenen voor het lopen op zijn tenen, een buggy voor het lopen van lange afstanden, een tandem, een aangepast bed, aangepaste stoel, computer met touchscreen voor oog-hand coördinatie en een iPad met de app van het Nederlands gebarenteam. Tot slot krijgt Tom hulp bij specifieke hulpvragen.

### Dagelijks leven

Tom heeft een vast ritme nodig. Dit betekent op vaste tijden naar bed en op vaste tijden eten. Het liefst heeft hij ook dezelfde activiteiten op een dag, maar thuis is dat natuurlijk niet altijd mogelijk. *“We proberen juist ook om expres een keer iets anders te doen, verder hebben we niet meer de vrijheid om te gaan en staan waar we willen, we moeten alles plannen.”*, zeggen de ouders. Tom gaat iedere dag naar het kinderdagcentrum en om de week op zaterdag naar de zaterdagclub. De andere zaterdagen komt er een persoonlijk begeleiderster.

### Mooie momenten

*“Tom is heel aanhankelijk, je krijgt gewoon veel liefde van hem en hij staat zelf ook open voor die liefde. Je weet nooit van te voren wat je te wachten staat. We beleven echt hele mooie momenten samen. Het zijn vaak kleine dingen maar het plezier om dit samen te kunnen doen is er alleen maar groter door geworden. Het mooie aan Tom is dat hij zo puur is in zijn doen en laten. Hij is gewoon zoals hij is.”*



## Marien

**Naam:** Marien Verhoek

**Leeftijd:** 15 jaar (18-05-1999)

Dit is Marien. Marien is 15 jaar oud. Hij is een vrolijke jongen als zijn lichamelijk welbevinden goed is. Hij heeft een innemende lach en geniet enorm van één op één contact (knuffelen of juist stoeispelletjes). Hij kan zichzelf goed vermaken met een speeltje dat geluid maakt of waar hij op kan kauwen. Zijn vrolijkheid kan snel weer omslaan in onrustig gedrag. Marien bijt en slaat zichzelf dan.

### Proces tot de diagnose

Marien kreeg de diagnose ATR-x Syndroom toen hij 6 maanden oud was. Tijdens de kraamdagen werd Marien niet goed wakker, hij was sloom en er was minimaal oogcontact. Er werd besloten een extra controle te laten plaatsvinden door de consultatiebureauarts en de verloskundige, maar zij konden niks bijzonders vinden en vonden de ouders overbezorgd. Na 3 á 4 maanden hebben de ouders zelf contact gezocht met de huisarts. De huisarts maakte een afspraak met de oogarts, omdat er mogelijk iets mis was met zijn zicht omdat hij géén oogcontact zocht. Ondertussen hadden de ouders zelf een afspraak gemaakt bij de klinisch geneticus in het WKZ en daar konden ze in januari terecht. Echter in december raakte Marien door een onbekende oorzaak in coma en werd opgenomen op de IC in het AMC/ Emma kinderziekenhuis. Vanuit daar is het balletje verder gaan rollen en binnen 2 weken werd via de klinisch geneticus (en dr. Gibbons) de diagnose ATR-x Syndroom en de diagnose periodieke centrale hypoventilatie vastgesteld.

### Hoe heeft u het proces ervaren?

*"De diagnose op zich was een bevestiging van ons vermoeden. Het was een opluchting dat we het nu zeker wisten. We konden een redelijk toekomstbeeld voor ogen halen, omdat 2 broers van mij (de moeder) ook het syndroom hebben. In het begin toen onze zoon nog klein was hebben we veel mailcontact gehad met een familie die ook een jongen van dezelfde leeftijd met dit syndroom had. Dan kom je veel bekende dingen tegen. Nu is het contact met andere lotgenoten ook erg zinvol. Zij hebben soms een bredere kijk dan als je in familiebetrekkingen blijft. Verder hebben we er veel voor op moeten geven, Marien is erg vatbaar, dus even het dorp in, naar het zwembad, strand en dergelijke gebeurt niet zomaar. Dan moet het echt warm windstil weer zijn. Hierdoor word je wereldje wel kleiner. Maar aan de andere kant, leer je ook dierbare mensen kennen, die je altijd steunen."*



### Symptomen en ontwikkeling

Marien heeft last van slaapproblemen en sinds de laatste 3 jaar bijkomend epilepsie. Hij heeft last van zijn spijsvertering waardoor vaste voeding niet lukt. Daarnaast heeft hij obstructieve en centrale hypoventilatie. Hiervoor heeft Marien een monitor en zuurstof voor thuis. Hier ligt hij 's nachts standaard aan, maar ook wanneer zijn saturatie onder de 90 is. De ontwikkelingsleeftijd van Marien ligt ongeveer rond de 6 tot 9 maanden. Zijn sociale ontwikkeling ligt rond dezelfde leeftijd. Verder kan Marien niet praten, en lijkt gesproken taal ook bijna niet te begrijpen. Wel herkent hij zijn eigen naam. Als hij dingen ziet, stopt hij ze in zijn mond. Marien kon zitten rond 2,5 jaar en zichzelf voortbewegen met ongeveer 6 jaar. Hij kan zichzelf optrekken tot staan, echter kan hij maar heel kort zelfstandig staan. Hij heeft vanaf ongeveer 6 maanden fysiotherapie en dat heeft hij nog steeds.

### Dagelijks leven

*"Marien wordt het meest door ons, zijn ouders verzorgd. Sommige dagen krijgen we hulp via het PGB. Sinds oktober 2014 gaat Marien ongeveer 1x per maand logeren. Dit ontlast ons, en zo kunnen wij met de andere 3 kinderen iets doen, wat niet zo makkelijk gaat met Marien erbij. Marien gaat 5 dagen in de week naar het Kinderdagcentrum. Ze gaan daar respectvol en met humor met hem om. Zij geven ook de intensieve verzorging die hij nodig heeft en de begeleiding is gericht op het aanbieden van zintuigelijke belevingen en contact. Stimulering van zijn ontwikkeling op het gebied van motoriek, communicatie, socialisatie en zelfredzaamheid gaat in hele kleine stapjes. Naarmate wij zelf en Marien ouder worden, merk je wel dat het fysiek zwaarder wordt",* zeggen de ouders.

### Mooie momenten

*"We genieten als Marien geniet van een stoeispelletje. Als hij lekker tevreden tegen je aanligt als je voorleest. Als je bij hem in de bedbox ligt, en hij komt naar je toe, en je dan vast pakt.*

*Zijn gulle lach als hij iets leuk vindt, of juist zijn ondeugende lach als hij iets 'stouts' doet.*



*Het zijn de kleine dingen die het doen. En als niets vanzelfsprekend is, is alles bijzonder! En daar genieten we dan ook van."*



## Cees

**Naam:** Cees ten Katen

**Leeftijd:** 23 jaar (26-08-1991)

Dit is Cees. Cees is 23 jaar oud. Cees is vrolijk maar ook dwangmatig aanwezig. Hij kan slecht tegen veranderingen. Het leven kost hem veel energie. Verder is hij dol op muziek.

### Proces tot de diagnose

Cees kreeg de diagnose ATR-x Syndroom toen hij 12/13 jaar oud was. Pas enkele maanden na de geboorte merkten de ouders dat Cees in zijn ontwikkeling achter bleef. Hij had startproblemen met drinken. Omdat er gedacht werd dat Cees slechthoerd was, is hij bij het audiologisch centrum in Zwolle terecht gekomen. Aan zijn gehoor mankeerde niks, maar ze wilden graag nader onderzoek doen naar zijn gedrag. Daar is uitgekomen dat Cees een ernstig meervoudige beperking heeft. Verder is er een afspraak gemaakt met een kinderarts. De kinderarts heeft Cees geobserveerd en gaf aan dat er iets mis was. Cees heeft heel veel onderzoeken gehad. Ze dachten eerst dat hij het Angelman syndroom had. Maar uiteindelijk na DNA onderzoek kwam er uit dat Cees het ATR-x Syndroom heeft. Uit dat onderzoek is tevens naar voren gekomen dat de moeder draagster is van het gen dat de mutatie veroorzaakt.

### Hoe heeft u het proces ervaren?

Bij het audiologisch centrum wilden ze graag nog een andere test bij Cees doen, omdat ze dachten dat er iets anders met hem aan de hand was. Uit de test bleek dat Cees een ontwikkelingsleeftijd had van 6 maanden en dat dat waarschijnlijk zou blijven. Toen Cees 3 jaar was ging hij naar een kinder dagcentrum toe, maar hij was constant ziek, dus zijn wij daar toen mee gestopt. Toen Cees 9 jaar was is hij weer gestart op het kinder dagcentrum.

### Symptomen en ontwikkeling

Cees heeft last van slaapproblemen en sinds de laatste 3,5 jaar bijkomend epilepsie. Cees verslikte zich heel vaak en had last van reflux, maar daar heeft hij nu medicijnen voor. Zijn ontwikkelingsleeftijd ligt rond de 6 maanden. Verder kan Cees niet praten. Hij kan een paar stappen lopen en kruipen heeft hij geleerd bij de fysio. Hij ziet slecht en heeft een Zweedse band, zodat hij niet uit bed kan.



### Dagelijks leven

*"Cees heeft 24 uur per dag, 7 dagen in de week zorg en begeleiding nodig. Alles kost heel veel strijd. Cees is een half jaar uit huis geweest, helaas is dat mislukt. Nu woont hij weer thuis. Hij is tot zijn 18e jaar naar een kinderdagcentrum geweest. Nu gaat hij naar de volwassen dagbesteding in Hoogeveen. Wij brengen hem daar naar toe en 's middags wordt hij weer terug gebracht", zeggen de ouders.*

### Mooie momenten

*"Mooie momenten zijn als we Cees zien wiegen en genieten van muziek, vooral Jannes en Jan Smit zijn zijn favorieten. En voor het slapen gaan als Cees zijn armen om je heen slaat en wil knuffelen... Het klinkt raar, maar we leren de echtheid van het leven door Cees, omdat hij zo puur en echt is!"*



Fotografie: Miranda Wolf

## Informatie Stichting, Poli Zeldzaam en Weatherall Institute of Molecular Medicine

### Stichting ATR-x Syndroom

Als Stichting streven we heel gericht een aantal doelen na:

- ❖ *contacten leggen met lotgenoten en deskundigen om ervaringen en informatievoorzieningen te bundelen teneinde meer zicht te krijgen op de levensloop van een persoon met het ATR-x Syndroom*
- ❖ *het onderhouden van directe contacten met behandelaars en deskundigen over zorgbehoeften en de nieuwste onderzoeken/ontwikkelingen op het gebied van ATR-x*
- ❖ *het vergroten van de bekendheid van het ATR-x Syndroom in het algemeen en onder medici, paramedici en overige zorgverleners in het bijzonder zodat tijdig en nauwkeurig een diagnose kan worden gesteld en een daaruit voortvloeiende behandeling zo optimaal mogelijk kan plaatsvinden*
- ❖ *het behartigen van de belangen van personen met het ATR-x Syndroom alsmede van hun ouders/verzorgers en familieleden om het welzijn en de mogelijkheden in de maatschappij te vergroten*

De stichting zet zich in om informatievoorziening op te bouwen. Daarnaast organiseert de stichting familieweekenden en andere activiteiten. Zo kunnen contacten worden gelegd met lotgenoten en kunnen ervaringen worden uitgewisseld. Ten slotte wil de stichting door specifieke onderzoeken meer duidelijkheid creëren over de medische en gedragsmatige kenmerken die vaak voorkomen bij het ATR-x Syndroom.



### Polikliniek Zeldzaam

De poli Zeldzaam in het Radboudumc te Nijmegen richt zich op de diagnostiek en controle van kinderen en volwassenen met zeldzame vormen van verstandelijke beperking. De polikliniek maakt deel uit van de polikliniek klinische genetica in het Radboudumc.

#### Voor wie?

Zeldzaam is voor patiënten met een nog onbekende oorzaak van verstandelijke beperking en voor patiënten waarbij al een genetische oorzaak voor de zeldzame vorm van verstandelijke beperking bekend is. De polikliniek Zeldzaam heeft een specifieke expertise in diverse zeldzame syndromen.

#### Combinatie van expertises

Patiënten komen bij een klinisch geneticus en een arts verstandelijk gehandicapt (AVG). Op de polikliniek Zeldzaam worden beide expertises gebundeld. Dit is de kracht van poli Zeldzaam.

#### Verwijzen

Behandelend medisch specialisten, AVG-artsen en huisartsen kunnen kinderen en volwassen verwijzen naar Poli Zeldzaam. Meer informatie, inclusief verwijsinformatie is te vinden op de website van het Radboudumc:

[www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/PolikliniekZeldzaam.aspx](http://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/PolikliniekZeldzaam.aspx)

#### Poli Zeldzaam en ATR-x syndroom

Via de poli Zeldzaam zal o.a. onderzoek worden gedaan naar bepaalde symptomen die horen bij het ATR-x Syndroom. Ook kunnen ouders hier terecht met vragen en is het expertisecentrum een vraagbaak voor de behandelaars van onze kinderen.

Er zal een samenwerkingsverband worden gevormd met het onderzoeksteam uit Oxford en met Stichting ATR-x Syndroom Nederland, zodat er op termijn meer duidelijkheid zal komen over de levensloop van personen met het ATR-x Syndroom.

### Weatherall Institute of Molecular Medicine

Het onderzoeksteam van het Weatherall Institute of Molecular Medicine in het John Radcliffe Hospital in Oxford staat onder leiding van dr. Richard Gibbons en is gespecialiseerd in DNA-onderzoek met betrekking tot het ATR-x Syndroom.

Zij zijn bereikbaar via [richard.gibbons@imm.ox.ac.uk](mailto:richard.gibbons@imm.ox.ac.uk)



**ATR-x Holland Tour**  
mei 2014



**HELPT U ONS MEE?**

**ATR-x HOLLAND TOUR**  
02 tot en met 10 mei 2014

**700 KM. FIETSEN:**  
VAN WERT  
VIA DEURNE  
's-HERTOGENBOSCH  
RAAMSDONKSVEER,  
SPRUNDEL,  
MAASDIEK,  
HAARLEM,  
BERLIXUM,  
DEDEMSVAART EN  
LEUSDEN NAAR  
EDE

Wij willen geld ophalen voor onderzoek naar oorzaken en symptomen bij jongens met het zeer zeldzame ATR-x Syndroom en voor het maken van informatiefolders voor artsbezoekers zodat diagnoses eerder kunnen worden gesteld.

U kunt ons hierbij helpen, start uw bijdrage op bankrekeningnummer:

NL40 RABO 0109 347 831  
i.v.m. Stichting ATR-x Syndroom Nederland te Wier

Uw logo in heel Nederland laten zien? Plaats uw logo op onze Fietskaart!  
Kijk voor meer info op [www.atrxsyndroom.nl](http://www.atrxsyndroom.nl)

Kijk op onze website voor meer info: [www.atrxsyndroom.nl](http://www.atrxsyndroom.nl)

**BEDANKT!!!**

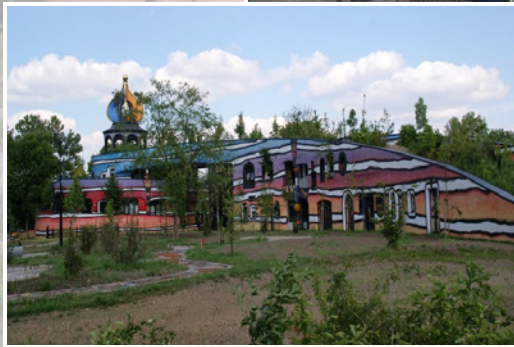


**Geldinzameling**  
maart 2011





**Lotgenoten Weekend**  
mei 2011



**Voorlichtingsfilm**  
september 2012



**Muziekactiviteit**  
mei 2013

# Contactgegevens

## Stichting ATR-x Syndroom Nederland

Madeleine Hartmann-Howard

Jankushofstraat 9

6002 CV WEERT

Telefoon: 06-18136027

E-mail: [info@atrxsyndroom.nl](mailto:info@atrxsyndroom.nl)

Website: [www.atrxsyndroom.nl](http://www.atrxsyndroom.nl)



## Contact Polikliniek ZELDZAAM

Polikliniek Zeldzaam Radboudumc

Geert Grooteplein 10 (Route 788)

6252 GA NIJMEGEN

Telefoon: (024) 361 39 46

E-mail: [erfelijkheid@radboudumc.nl](mailto:erfelijkheid@radboudumc.nl)

Website: [www.radboudumc.nl](http://www.radboudumc.nl)

# Radboudumc

Deze folder is tot stand gekomen in samenwerking met:

