

Overzicht kenmerken

Als baby

- Aantrekkelijk gezicht met opgewekte uitstraling
- Weinig huilen en veel slapen
- Verslachte spierspanning
- Voedingsproblemen
- Verminderde gevoeligheid voor pijn
- Medische problemen als oog- en oorontstekingen, eventueel aangeboren hartafwijkingen en urinewegproblemen

Vanaf de peuter-/kleutertijd

- Moeilijkheden in het gedrag: veel aandacht vragen, slechte concentratie, zelfbeschadiging en woede-uitbarstingen
- Problemen met inslapen en doorslapen
- Innemende persoonlijkheid met veel humor
- Beginnende ontwikkelingsachterstanden (taal, motoriek, groei en leren)
- Sociaal wenselijk gedrag
- Sensitief

Vanaf de puberleeftijd tot en met de volwassen leeftijd

- Verzorgend naar mensen en dieren
- Ontwikkeling van een bredere kaak
- Blijvende ontwikkelingsachterstand
- Soms aanhoudend gedragsproblemen
- Aanhoudende slaapstoornissen



Deze brochure is een uitgave van het SmithMagenis-Platform. De stichting doet onderzoek, bundelt informatie en organiseert initiatieven rondom het SmithMagenis syndroom. Voor meer informatie verwijzen wij u graag naar de volgende informatiebronnen:

- www.smithmagenis-platform.org
- www.facebook.com/smithmagenissyndroom

Postadres

Flankement 28
3831 SM Leusden
info@smithmagenis-platform.org

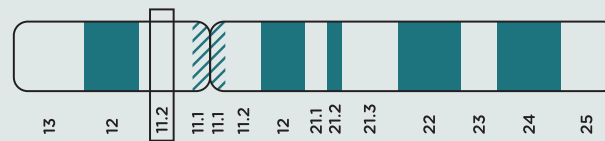
KvK 59491817
IBAN NL80 RABO 0151046336



Kennis maken met het SmithMagenis syndroom (SMs)

SMs is een zeldzame aandoening die wordt veroorzaakt door een fout in chromosoom 17 (17p11.2 deletie). Er worden naar schatting 6-10 kinderen met het syndroom per jaar in Nederland geboren. Bij 90% van de kinderen kan met het huidige chromosomenonderzoek (Array), dat sinds 2010 standaard wordt uitgevoerd bij een verdenking op een ontwikkelingsachterstand, worden vastgesteld. Voor de overige kinderen is ander onderzoek nodig, dat alleen wordt gedaan

wanneer er een duidelijke verdenking op SMs bestaat. Het herkennen van de afwijking is dus van groot belang om een goede diagnose te kunnen stellen en daarmee ook de juiste begeleiding/ondersteuning van ouders en kind te kunnen inzetten.



Ontwikkelingskenmerken

De meeste mensen met SMs hebben een lichte tot matige verstandelijke beperking. Er is vaak sprake van een vertraagde ontwikkeling van de motoriek, spraak en taal. Daarentegen is het lange termijn geheugen zeer sterk ontwikkeld.

Gedragkenmerken

Omgaan met mensen met SMs is zeer intensief. Zij vragen veel aandacht van hun omgeving (met name van volwassenen) en willen graag helpen en het 'goed doen'. Stereotiepe gedragingen zijn: vingers in de mond stoppen, fladderen met de handen, zichzelf knuffelen en

een houterig looppatroon. Agressie gericht op anderen, zelfbeschadiging (nagels uittrekken en hoofd bonken) en het vernielen van spullen zijn ook kenmerken van SMs. Dit moeilijke gedrag is een uitdaging voor de naaste omgeving. Ondersteuning vanuit familie en vrienden en/of hulp van professionals wordt aangeraden.

Medische kenmerken

Problemen als oog- en oorinfecties, nier- en urineweginfecties, verminderde gevoeligheid voor pijn en overgewicht komen veelvuldig voor. Het aanschaffen van een Medical Alert (zie website) kan helpen om medische problemen tijdig te signaleren.

Slaapkenmerken

SMs gaat meestal gepaard met slaapproblemen. 's Nachts worden mensen met SMs vaak wakker a.g.v. een omgekeerd dag-/nachtritme en overdag ervaren zij daarbij vermoeidheid. Dit komt door een afwijkende afgifte van melatonine (slaaphormoon).

Fysieke kenmerken

Mensen met SMs hebben een open en opgewekt gezicht met vaak een brede neusbrug en een boogvormige bovenlip. Verder hebben zij o.a. korte vingers, brede handen en een hese stem.



Talenten

De meeste personen met SMs hebben een talent voor het omgaan met elektronica. Zij kunnen onder andere goed overweg met computers, telefoons en Ipads. De omgang met dieren is bijzonder. Het werken op de boerderij en paardrijden passen goed bij de kwaliteiten van mensen met SMs. Tot slot vallen mensen met SMs vaak op in sociale situaties vanwege hun innemende persoonlijkheid en hun grote gevoel voor humor.