

SYNDROMEN

1. Autisme.....	1
2. Epileptische encefalopathie bij jonge kinderen.....	6
3. Cerebrale parese	8
4. Syndroom van Angelman.....	12
5. Syndroom van Cornelia de Lange (SvCL)	16
6. Kleefstra-Syndroom	20
7. Syndroom van Lennox Gastaut.....	24
8. Syndroom van Mowat Wilson.....	28
9. Syndroom van Phelan-McDermid.....	29
10. Syndroom van Pitt-Hopkins	34
11. Syndroom van Rett. MECP2-Gerelateerde Stoornissen	39
12. Syndroom van Usher.....	44
13. Syndroom van West	48
14. Syndroom van microduplicatie/microdeletie met zware impact op taalvermogen	52
15. Doofheid en bijkomende oorzaken van verstandelijke beperking	58

SYNDROMEN

1. Autisme

Autisme is een afwijking in de neurologische ontwikkeling van de sociale-, communicatieve- en taalkundige vaardigheden, evenals het vermogen om met symbolen om te gaan en om flexibel te zijn.

1 op 110 kinderen vertoont een autismspectrumstoornis. 30% tot 51% van de personen met een autismspectrumstoornis hebben een verstandelijke handicap die ermee in verband gebracht kan worden.

Oorzaken

In de meeste gevallen kan geen specifieke oorzaak vastgesteld worden.

In een poging om alle gevallen te klasseren, wordt er een onderscheid gemaakt tussen twee groepen: idiopathisch- en secundair autisme (ook syndromisch autisme genoemd).

Verschillen tussen idiopathisch- en syndromisch autisme:

Idiopathisch autisme	Syndromisch autisme
Ongekende oorzaak	Gekende oorzaak
Zuivere stoornis	Samen met andere stoornissen
Onduidelijke genetische oorsprong	Genetische oorsprong gekend
Geen biologische marker	Kan biologisch gemarkeerd zijn
Mentale achterstand 70%	Algemene mentale achterstand
Ruim aantal ernstige gevallen	Vooraf ernstige gevallen

Oorzaken van syndromisch autisme: genetische afwijkingen, aangeboren metabolische stoornissen, epilepsie, aangeboren of verworven infecties, intra-uterine blootstelling aan drugsgebruik, gemengde oorzaken (hypoxisch- ischemische encefalopathie).

Klinische kenmerken

De klinische kenmerken kunnen heel sterk variëren. Sommige personen vertonen kenmerken van autisme terwijl ze normaal of zelfs meer dan normaal begaafd zijn; daarnaast vertonen syndromische autisten de typische kenmerken van hun onderliggende stoornis (epilepsie, motorische stoornissen, zwakke cognitieve vermogens, faciale dystrofie, onvermogen om taal te gebruiken...).

Kenmerken

Gestoorde sociale interactie. Weinig oogcontact, onvermogen om iets te delen met andere kinderen of volwassenen, neiging om zich af te sluiten, ongepaste reactie bij formele sociale omgang.

Gestoorde verbale- en non-verbale communicatie. Functioneel gebruik van taal of lichaamstaal afwezig.

Beperkte interesse en stereotiep gedrag gekenmerkt door herhaling: overdreven aandringen op dezelfde activiteit, routines of rituelen. Weinig tolerantie tegenover een verandering in routines. Stereotiep en repetitief motorische gedrag zoals de handen schudden of handen of vingers draaien, of complexe bewegingen van het hele lichaam.

Behandeling

Vroegtijdige diagnose is belangrijk om tijdig een behandeling te starten door een multidisciplinair team van psychologen, logopedisten, neuropedieters.

Multidisciplinaire behandeling door neuropedieters, psychiaters, psychologen, logopedisten. Voor de patiënten met syndromisch autisme kan er, afhankelijk van hun onderliggende aandoening, ook nood zijn aan kinesitherapie, orthopedie, gespecialiseerd onderwijs en andere vormen van begeleiding.

Farmacologische behandeling bij epilepsie en gedragsstoornissen.

Patiëntehulp

Vlaamse Vereniging Autism (VVA)

Autism Europe

Bibliografie:

Descamps, L. (2014) *De autisme survivalgids*. Utrecht: Educatheek/Ronde Tafel SU.

El Autismo Síndrónico. J. Artigas-Pallarés a, E. Gabau-Vila b, M. Guitart-Feliubadaló. *REV NEUROL* 2005; 40 (Supl 1): S143-S149.

COMMUNICATIESTRATEGIEËN

Kinderen met een ernstige autismespectrumstoornis kunnen af te rekenen hebben met zware stoornissen op het vlak van het spraakvermogen, in die mate dat ze soms helemaal niet kunnen spreken. Daarbij komt dat ze vaak heel weinig of helemaal niet geneigd zijn om te communiceren, waardoor het bijzonder moeilijk kan zijn om hen communicatiestrategieën aan te leren. Ondanks dat is hun begrip van taal vaak veel beter dan het vermogen om te spreken.

Stimulering door logopedisten en spraaktherapeuten is aanbevolen.

De strategieën die moeten ingezet worden zijn dan ook de volgende manier:

- Bij patiënten met een beperkte intentie om te communiceren, dit stimuleren.
- Proberen te weten te komen welke stimuli een motiverend effect hebben op het kind, om dit verder te gebruiken om het gedrag op positieve manier te versterken.
- Een lijst opstellen van alle mogelijke stimuli die een verstekend effect kunnen hebben, in het oog houden of de voorkeur van het kind niet gaandeweg evolueert.
- Gebarentaal of alternatieve communicatievormen aanleren om de patiënt de mogelijkheid te geven te communiceren. Gebruik maken van **Ondersteunende- of Alternatieve Communicatiesystemen (OACS)**. Dit zijn alternatieve systemen voor verbale taal die de moeilijkheden willen overwinnen of alternatieven bieden voor de communicatiemoeilijkheden die personen met een beperking ondervinden.
- Systemen van symbolen aanpassen aan de eigenschappen van iedere persoon (in functie van de cognitieve capaciteit, maar ook motoriek en vermogen om om te gaan met taal). In functie van het verstandelijke niveau kan gebruik gemaakt worden van miniatuurvoorwerpen, foto's van echte voorwerpen of pictogrammen.
- Alle pogingen tot communiceren ondersteunen alsook gebruik maken van methodes voor ondersteunde communicatie.
- Rekening houden met het feit dat ondersteunende communicatie beter werkt naarmate ze gebruikt wordt in natuurlijke en functionele situaties.
- Gebruik maken van gelijk welk spontaan gebaar om te verwijzen naar een voorwerp of actie. Deze combineren met het systeem van ondersteunde of alternatieve communicatie waarmee gewerkt wordt.
- Het gebruik aanmoedigen van gebaren die woorden ondersteunen. Eerst gebaren die verwijzen naar concrete voorwerpen zoals "brood" of "bal", daarna handelingen zoals "eten" of "spelen".
- Foto's gebruik van vroegere activiteiten om komende activiteiten aan te kondigen. Pictogrammen gebruiken om concepten aan te leren.
- Routines hanteren en weergeven door middel van uurroosters met pictogrammen.
- Gebruik maken van technische hulpmiddelen.

- Gebruik maken van gebarentaal

In situaties waar men de patiënt niet kent, is het aanbevolen het volgende te doen:

- Aan de familie vragen op welke manier er gewoonlijk met de patiënt gecommuniceerd wordt.
- Als er gebruik gemaakt wordt van ondersteunde of alternatieve communicatie door middel van foto's, vragen dat de patiënt deze altijd op zak heeft om ze te kunnen gebruiken.
- Als de patiënt communiceert door middel van gebaren, aan de familie een kort overzicht van de gebaren vragen om ze te kunnen interpreteren.
- Komende activiteiten steeds aankondigen door middel van visuele ondersteuningsmiddelen (echt voorwerp, foto's, pictogrammen).

GEDRAGSPROBLEMEN EN HOE ER MEE OM TE GAAN

Kinderen met autisme vertonen de volgende gedragsstoornissen:

Weerspannigheid:

- Rustig en op zachte toon spreken zodat ze reageren op wat we zeggen maar ook op de manier waarop we spreken
- Zich bukken, praten op het oogniveau van het kind, wat de communicatie gemakkelijker maakt.
- Door middel van een visueel ondersteuningsmiddel uitleggen welk gedrag we verwachten.

Woedeaanvallen en agressief gedrag (gericht tegen zichzelf of anderen):

- Rustig reageren en de woede niet erger maken.
- Proberen na te gaan wat de reden is van de woede.
- Nagaan of er een sensorisch probleem is.
- Als het probleem te maken heeft met de omgeving (lawaai, drukte): weggaan.

Problemen om zich te gedragen volgens de sociale normen:

- Er niet van uitgaan dat het kind duidelijk weet hoe zich te gedragen in situaties die het al eens heeft meegemaakt
- Op voorhand uitleg geven en zeggen hoe het kind zich in een bepaalde situatie moet gedragen.

- Aandacht besteden aan positief gedrag.

Moeilijkheden om zich aan te passen aan een verandering:

- Zoveel mogelijk anticiperen en liefst daarbij gebruik maken van een vorm van visuele ondersteuning.

2. Epileptische Encefalopathie Bij Jonge Kinderen

Het gaat om een aantal klinische syndromen waarbij de epileptische aanvallen de neurologische ontwikkeling van het jonge kind verstoren.

Dravetsyndroom of ernstige myoclonische epilepsie bij kleine kinderen

Oorzaak

Er zijn *de novo* mutaties vastgesteld van het gen dat deeltje α codeert van het natriumkanal dat de elektrische hersenactiviteit bepaalt (SCN1A), evenals mutaties van het gen op subunit $\gamma 2$ van de GABA-receptor.

Klinische kenmerken

- Familiale aanleg voor epilepsie of koortsstuipen.
- De psychomotorische evolutie verloopt normaal tot bij het uitbreken van de aandoening.

Epileptische aanvallen vanaf het eerste levensjaar. Soorten aanvallen: clonische stuipen naar aanleiding van koorts aan een of beide zijden. Secundair gegenereerde myoclonische schokken, soms partiële aanvallen.

Tijdens het EEG zijn golven met een piek of meerdere pieken merkbaar; voortijdige visuele gevoeligheid, focale anomalie.

De psychomotorische evolutie vertraagt vanaf het tweede levensjaar: er volgen ataxie, piramidaal syndroom, myoclonische periodes tussen de aanvallen door; er is een aanzienlijke verstandelijke achterstand met een ernstige impact op het taal- en spraakvermogen (deze kinderen begrijpen meer dan wat ze zelf kunnen zeggen).

Behandeling

Dit is een van de vormen van epilepsie bij jonge kinderen die het minst van al met medicamenten kan behandeld worden.

- Anti-epileptica: meerdere geneesmiddelen zijn tegelijk nodig; de volgende zijn de meest efficiënte: Valproaat, Benzodiazepine, Topiramaat en Stiripentol.

In geval van zware aanval: Midazolam toedienen via de mond of neus en Spoeddienst verwittigen, aangezien de aanval lang kan duren.

- Multidisciplinaire aanpak: Kinesitherapie, orthopedie (orthesen, rolstoel voor langere verplaatsingen), ondersteunde communicatie en gespecialiseerd onderwijs.

Patiëntenhulp

- National Organisation for Rare Disorders (NORD)
- Stichting Dravetsyndroom Europa
- <https://www.rareconnect.org/es/community/sindrome-de-dravet/learn/patient-groups/158>
- Stichting Dravetsyndroom Nederland/Vlaanderen

Bibliografie

Nieto Barrera et al (2003). Epilepsia mioclónica grave de la infancia (síndrome de Dravet). Ubicación nosológica y aspectos terapéuticos. *Rev Neurol* 2003; 37(1): 64-68

JAMA

Pubmed

3. Cerebrale Parese

Cerebrale parese omvat een reeks stoornissen in de ontwikkeling van de beweging en houding, waardoor de activiteit van de patiënt beperkt wordt. De stoornissen zijn het gevolg van een niet-progressief letsel aan de hersenen tijdens de fase van ontwikkeling, de zwangerschap of in eerste levensjaren.

Oorzaken

- **FACTOREN VOOR DE GEBOORTE:** 1. Van moederswege: auto-immuunziekten, infecties binnen de baarmoeder, toxische stoffen, enz. 2. Van de foetus: meervoudige zwangerschap, groeivertraging in de baarmoeder, polyhydramnion, misvormingen.
- **FACTOREN BIJ DE BEVALLING:** premature geboorte, te laag gewicht, systemische infecties of een infectie van het centrale zenuwstelsel, aanhoudende hypoglucemie, hyperbilirrubinemie, intracraniale bloeding, hypoxisch-ischemische hersenschade.
- **FACTOREN NA DE BEVALLING:** ontstekingen zoals meningitis, encefalitis, hersentrauma, langdurige spasmes, hartstilstand, vergiftiging, ernstige uitdroging.

Klinische kenmerken

Er bestaan verschillende rangschikkingen, maar vanuit de nuttigste gaat uit van de dominante motorische beperking en de omvang van de aandoening.

- Spastische hersenverlamming: is de meest voorkomende vorm.
- Spastische tetraplegie: is de meest ernstige vorm. De vier ledematen zijn getroffen. Gemiddelde tot ernstige verstandelijke beperking en ernstige beperking van het taalvermogen en begrip.
- Spastische diplegie: dit is de meest voorkomende vorm. De patiënten zijn vooral beperkt op het niveau van de onderste ledematen. Het verstandelijke vermogen kan normaal zijn; een zekere beperking op het vlak van verstand en expressief spraakvermogen is mogelijk.
- Spastische hemiplegie: halfzijdige verlamming. De verstandelijke capaciteit kan normaal zijn, maar het spraakvermogen kan toch getroffen zijn.
- Dyskinetische hersenverlamming: deze aandoening is gekenmerkt door een wisselvallige en soms bruuske wijziging van de spiertonus, ongewilde bewegingen en neonatale reflexen. Deze patiënten kunnen normaal verstandelijk begaafd zijn maar toch beperkt in hun spraakvermogen wegens de slechte coördinatie van mond en tong.
- Andere: Atactische-, hypotonische- en gemengde cerebrale parese.

Behandeling

Kinesithérapie vanaf jonge leeftijd, orthopedie, soms is behandeling met botulinetoxine aangewezen, in andere gevallen een medicamenteuze- of chirurgische behandeling.

Als het spraakvermogen ernstig is aangetast: logopedie en ondersteunde communicatie; als er een verstandelijke beperking is, gespecialiseerd onderwijs.

Multidisciplinaire aanpak door: neurologen, traumatologen, gastro-enterologen, kinesiëten en logopedisten.

Patiëntenhulp

- IE-Infantiele encefalopathie
- Vlaamse Liga NAH (Niet-aangeboren hersenletsel)
- Vlaamse Vereniging voor Dystoniepatiënten

Bibliografie

Dra Pilar Póo. Parálisis Cerebral. *Protocolos Diagnósticos Terapéuticos de la AEP:* *Neurología* *Pediátrica*
<https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/36-pci.pdf>

Bartlett DJ, Galuppi B, Palisano RJ, McCoy SW. Consensus classifications of gross motor, manual ability, and communication function classification systems between therapists and parents of children with cerebral palsy. *Med Child Neurol.* 2016 Jan; 58(1):98-9.

Communicatiestrategieën

Een van de problemen die zich stellen bij personen met cerebrale parese is de traagheid waarmee taal zich ontwikkelt of de volledige afwezigheid van taal. Desondanks kunnen deze patiënten communiceren, al begrijpen ze taal beter dan dat ze zelf kunnen spreken. In sommige gevallen is het vermogen om te spreken aanwezig maar zijn de motorische problemen van de mond en het aangezicht er de oorzaak van dat hun spraak onverstaanbaar is.

Stimuleren door logopedisten en spraaktherapeuten is dan ook belangrijk:

- Aan alle bewegingen, handelingen, gebaren waarmee deze patiënten wijzen, zoals ook hun blik, klanken, of spraakgeluiden zoveel mogelijk te zien als communicatie in een bepaalde context.
- Gebruik maken van **Ondersteunende- of Alternatieve Communicatiesystemen (OACS)**. Dit zijn alternatieve systemen voor verbale taal die de moeilijkheden willen overwinnen of alternatieven

bieden voor de communicatiemoeilijkheden die personen met een beperking ondervinden.

- Systemen van symbolen aanpassen aan de eigenschappen van iedere persoon (in functie van de cognitieve capaciteit, maar ook motoriek en vermogen om te gaan met taal). In functie van het verstandelijke niveau kan gebruik gemaakt worden van miniatuurvoorwerpen, foto's van echte voorwerpen of pictogrammen.
- Rekening houden met motorische beperkingen bij het gebruik van ondersteunde communicatie.
- Alle pogingen tot communiceren ondersteunen alsook gebruik maken van methodes voor ondersteunde communicatie.
- Gebruik maken van gelijk welk spontaan gebaar om te verwijzen naar een voorwerp of actie. Deze combineren met het systeem van ondersteunde of alternatieve communicatie waarmee gewerkt wordt.
- Rekening houden met het feit dat ondersteunde communicatie beter werkt naarmate ze gebruikt wordt in natuurlijke en functionele situaties.
- Als de patiënt bij het spreken nog andere signalen gebruikt, deze stimuleren.
- Foto's gebruiken van vroegere activiteiten om komende activiteiten aan te kondigen.
- Routines hanteren en weergeven door middel van uurroosters met pictogrammen.
- Gebruik maken van technische hulpmiddelen.
- Er rekening mee houden dat deze patiënten door hun houding of beweging gemakkelijk het visueel contact kunnen verliezen met andere personen en ook met de hulpmiddelen die ze gebruiken om te communiceren.

In situaties waar men de patiënt niet kent, is het aan te raden het volgende te doen:

- Aan de familie vragen op welke manier er gewoonlijk met de patiënt gecommuniceerd wordt.
- Als er gebruik gemaakt wordt van ondersteunde of alternatieve communicatie door middel van foto's, vragen dat de patiënt deze altijd op zak heeft om er gebruik van te kunnen maken.
- Als de patiënt communiceert door middel van gebaren, aan de familie een kort overzicht van de gebaren vragen om ze te kunnen interpreteren.

- Komende activiteiten steeds aankondigen door middel van visuele ondersteuningsmiddelen (echt voorwerp, foto's, pictogrammen).

Gedragsproblemen en hoe ermee om te gaan

Personen die getroffen worden door cerebrale parese kunnen heel uiteenlopend gedrag vertonen.

Dit zijn de meest frequente problemen wat betreft het gedrag:

Agressief gedrag, of neiging tot zelfverwonding:

- Proberen na te gaan wat de oorzaak is van dit gedrag, om er iets aan te doen.
- Rustig reageren en angst of woede niet erger maken.
- Proberen af te leiden en de patiënt tot een gepast gedrag brengen.

Lusteloosheid (passiviteit, gebrek aan initiatief):

- Het is belangrijk deze patiënten actief te houden, en vooral veel sensorische stimuli te geven.

4. Syndroom van Angelman

Het Angelmansyndroom (AS) is klinisch herkenbaar door fysieke kenmerken, neurologische afwijkingen en een specifiek profiel wat betreft verstand en gedrag.

Het komt voor bij 1/15000 inwoners.

Oorzaak

Deze genetisch bepaalde afwijking komt door de afwezige expressie van het gen UBE3A gelokaliseerd op chromosoom 15 afkomstig van de moeder.

De achterstand op het fysieke of functionele vlak kan vier verschillende verklaringen hebben: 1. Deletie van 15q11-q13 van moederlijke oorsprong 2. Uniparentale disomie van 15q11-q13 van vaderlijke oorsprong. 3. Mutatie van genomische imprinting 4. Mutatie van het gen UBE3A.

Een vijfde groep patiënten vertoont om een onbekende reden klinisch Angelmansyndroom.

Klinische kenmerken

Er is een duidelijke klinische herkenbaarheid omdat er steeds dezelfde genen mee gemoeid zijn, zelfs al zijn er meerdere varianten mogelijk wat betreft het specifieke defect van het gen.

- Fysiek fenotype: brachycefalie met plat achterhoofd, grote mond, prominente tong, uit elkaar staande tanden, microcefalie en kleine handen en voeten.
- Neurologische kenmerken: ernstige verstandelijke en motorische achterstand, epilepsie (duidelijk waar te nemen in het encefalogram), onstabiel zelfstandig stappen (ataxie), slaapstoornissen, afwezig spraakvermogen (het begripsvermogen is minder aangetast).
- Gedragspatroon: lachbuien zonder aanwijsbare reden, straalt geluk uit, fascinatie voor water, neiging om voorwerpen naar de mond te brengen, verliest snel aandacht, snel opgewonden en hyperactief. Sommige patiënten vertonen kenmerken van autismespectrumstoornissen en dus vergelijkbare gedragsstoornissen.

Behandeling

- Epilepsie: er zijn meerdere anti-epileptica nodig om een aanval te bedwingen. De meest efficiënte zijn - alleen of gecombineerd- valproaat, levetiracetam en clonazepam.
- Men moet rekening houden met langdurige absences, die weinig opvallen omdat het fenomeen zich zelden voordoet, en men daarom niet weet dat de patiënt deze absences soms heeft.

- Farmacologische behandeling tegen slaapstoornissen.
- Psychiatrische behandeling bij gedragsstoornissen.
- Multidisciplinaire aanpak: kinesitherapie, orthopedie, gespecialiseerd onderwijs, ondersteunde communicatie omwille van een ernstig onvermogen om expressieve taal te gebruiken.

Patiëntenhulp

- vzw. Angelman Syndroom België
- Angelman Syndrome Foundation
- Orphanet: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=72

Bibliografie

- Brun i Gasca, C. Y Artigas Pallarés, J. 2011: *El gen de la conducta*. Barcelona: Nau Libros
- Meng L, et al. *Towards a therapy for Angelman syndrome by targeting a long non-coding RNA*. Nature. 2014. Dec 1. Doi: 10.1038/nature13975
- Link: <https://www.bcm.edu/news/genetics/silenced-gene-may-answer-angelman-syndrome>

Communicatiestrategieën

Personen die lijden aan dit syndroom hebben een beperkt spraakvermogen. De meerderheid komen er niet toe om te spreken, of beperken zich tot enkele woorden. Begrijpen gaat heel wat beter dan spreken. Een goede training door logopedisten of specialisten in spraakstoornissen kan een aanzienlijke verbetering brengen op het vlak van de communicatie, zodat de aanpassing aan de omgeving beter verloopt en de graad van frustratie geringer is.

Aanbevolen communicatiestrategieën:

- Gebruik maken van **Ondersteunende of Alternatieve Communicatiesystemen (OACS)** die mogelijk maken dat personen met een beperking communiceren zonder te spreken – d.w.z. het spreken dus ondersteunen - (ondersteunend) of compenseren (alternatief).
- Er rekening mee houden dat ondersteunende communicatie maar efficiënt werkt in natuurlijke en functionele situaties.
- Systemen van symbolen aanpassen aan de specifieke kenmerken van de persoon (volgens de verstandelijke-, taalkundige en motorische vermogens). Afhankelijk van het globale niveau kan er gebruik gemaakt

worden van verschillende soorten symbolen: minivoorwerpen, foto's van echte voorwerpen of pictogrammen.

- Gebruik maken van technische hulpmiddelen.
- Het is belangrijk moeite te doen om te interpreteren wat deze personen proberen duidelijk te maken, en dus te reageren op bewegingen, handelingen, uitdrukkingen van de ogen, geluiden of vocaliseringen, en er een betekenis aan te geven in functie van de context waar ze in voorkomen.

Om het begrijpen te vergemakkelijken:

- Hanteer duidelijke en eenvoudige taal, spreek rustig.
- Maak gebruik van echte foto's om komende activiteiten en gebeurtenissen aan te kondigen.
- Stel kalenders en overzicht van routines op zodat het kind goed begrijpt.

In situaties waar men de persoon of kind met de beperking niet kent, het volgende doen:

- Vraag aan de familie op welke manier er gewoonlijk gecommuniceerd wordt
- Als de familie een OACS, vraag dat de persoon het altijd bij zich heeft om het te kunnen gebruiken
- Als de persoon gewoon is om via gebaren te communiceren, aan de familie een korte samenvatting vragen om deze gebaren te kunnen begrijpen
- Zo veel mogelijk anticiperen op activiteiten door middel van visuele ondersteuningsvormen (echt voorwerp, foto's of pictogrammen).

Gedragsproblemen en hoe erop te reageren

Personen die lijden aan dit syndroom vertonen soms gedragsproblemen omdat ze beperkt zijn in hun communicatie, hypergevoelig voor prikkels, voor veranderingen in routines of in hun slaappatroon of ten gevolge van een medisch probleem.

Om gepast op te treden is het dan ook belangrijk te begrijpen wat hun behoeften zijn en wat precies tot hun gedrag leidt.

De meest frequente gedragsproblemen zijn:

- Snel opgewonden geraken
- Hyperactief gedrag (vermindert met het ouder worden)

- Zelfverwonding of agressief gedrag (aan haar of kleren trekken, bijten)
- Neiging om voorwerpen naar de mond te brengen.

Reactie tegenover dit gedrag:

In het algemeen moet er gepoogd worden om gepast gedrag te belonen en versterken en zo weinig mogelijk in te gaan op storend gedrag door snel een positief alternatief voor te stellen.

In het geval van het snel opgewonden geraken:

- Vaste routines volgen. Structuur geven aan het leven van deze personen, door een vaste, voorspelbare, rustige routine te voorzien in een ordelijke omgeving, om te vermijden dat de persoon opgewonden geraakt.
- Alle mogelijke storende elementen die tot opwinding kunnen leiden, verwijderen
- Rustig en langzaam praten. Op zachte toon spreken, de stem niet verheffen of niet roepen.

Hyperactiviteit:

- Positief reageren op momenten dat de persoon rustig is en zijn gedrag gepast.
- Proactief inspelen op de behoeften tot beweging door zo veel mogelijk activiteiten te voorzien waarbij bewogen moet worden.

Zelfverwondend of agressief gedrag:

- De aandacht proberen af te leiden naar een andere prikkel of voorwerp dat kan afleiden of spanning kan wegnemen.
- Zorgvuldig nagaan welke situaties ongemak veroorzaken en middelen voorzien om ze te vermijden. Op agressieve momenten niet al te heftig reageren.
- Rustig reageren en de woede of angst niet erger maken.

Neiging om voorwerpen naar de mond te brengen:

- Er op letten dat de voorwerpen die in hun buurt komen, veilig zijn.
- Bij voorkeur voorwerpen gebruiken die uit een stuk zijn en niet samengesteld uit stukjes die kunnen ingeslikt worden.

5. Syndroom van Cornelia de Lange (SvCL)

Oorzaken

Het gaat bij dit syndroom om mutaties vastgesteld bij genen die te maken hebben met de cohesie van chromosomen tijdens het proces van celverdeling (cohesinecomplex). Het gen NIPBL (5p13.2) heeft bij ongeveer 50% van de patiënten een mutatie ondergaan, en is de belangrijkste oorzaak van het syndroom. Recent zijn er mutaties beschreven die in verband kunnen gebracht worden met lichtere vormen van de aandoening, meer bepaald in de genen RAD21 (8q24.11) en SMC3 (10q25), of met autosomale dominante overerving zoals in het NIPBL-gen, of nog met mutaties in twee verschillende genen: SMC1A (Xp11.22) of HDAC8 (Xq13.1), die allebei te maken hebben met het X chromosoom van SvCL-patiënten. Onder de bevolking is er ongeveer 1 geval op 50.000.

Klinische kenmerken

- Fysieke en verstandelijke kenmerken: het syndroom van Cornelia de Lange is herkenbaar door de afwijkende gelaatstreken (vooral dan sterk gebogen wenkbrauwen en synofrydia, lange wimpers, wijde neusvleugels, afgeplatte kin, afzakkende mondhoeken en dunne bovenlip), variërende verstandelijke achterstand, groeivertraging vanaf de geboorte die leidt tot een kleine gestalte bij volwassen personen, microcefalie, abnormale handen en voeten, soms ontbrekende vingers en andere misvormingen (nieren, hart). Er is ook een overdreven beharing (hirsutisme).
- Spijsvertering: gebruikelijk bij deze patiënten is maagreflux (uitbraken van de maaginhoud), waardoor voeding- en groei problemen nog verergeren. Om de maagreflux te corrigeren is vaak een ingreep nodig, zoals de Nissen-techniek. De maagreflux moet zorgvuldig in het oog gehouden worden want de pijn die ermee gepaard gaat, kan het gedrag beïnvloeden. Kinderen met het SvCL zijn hypergevoelig in en rond de mond, waardoor tandhygiëne erg moeilijk is.
- Ongeveer 25% van de patiënten heeft last van epilepsie.
- Aangezien er vaak doofheid voorkomt bij deze patiënten (80%), moet dit risico nauwgezet opgevolgd worden. Er zijn vaak problemen met het gezichtsvermogen zoals bijziendheid (60%) en nystagmus (37%).
- Klinisch evolueert deze aandoening in de zin van een vertraagde psychomotorische ontwikkeling, een zware verstandelijke handicap, moeilijkheden om te leren spreken, vertraagde ontwikkeling van de motorische vaardigheden. Veel patiënten hebben een neiging tot autisme of zelfverwonding, wat in verband kan gebracht worden met het onvermogen om te communiceren.

Taalvermogen

De ontwikkeling van het spraakvermogen is vaak vertraagd of onbestaand, vaak ontbreken zelfs mimiek of gebaren. Ouders vertellen dat hun baby's stilletjes wenen, vaak met keelgeluiden (75%) die bij het opgroeien verdwijnen, er is ook geen gestamel. Soms kunnen deze kinderen spreken, maar is hun taal repetitief en een gesprek is onmogelijk (althans bij de klassieke vorm van het syndroom). Stem en klanken klinken gedempt, hees. Taal als uitdrukkingsmiddel is zwaarder aangetast dan het vermogen om taal te begrijpen.

Patiëntenhulp

- Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc. www.cdlsusa.org
- België/Nederland.
<http://www.cdlsworld.org/xwiki/bin/view/Main/WebHome?language=nl>

Bibliografie

GeneReviews® [Internet].

Matthew A Deardorff, Sarah E Noon, Ian D Krantz

Initial Posting: September 16, 2005; Last Update: January 28, 2016.

Síndrome de Cornelia de Lange

MC Gil, MP Ribate, FJ Ramos

Protoc diagn ter pediatr. 2010; 1:1-12.

Communicatiestrategieën

Bij personen die aan dit syndroom (SCdL) lijden, vertonen de spraak- en communicatievaardigheden een aanzienlijke achterstand, zelfs bij patiënten met de lichtste vormen van de aandoening.

Begrijpen gaat beter dan spreken, maar in de gevallen dat patiënten in staat zijn om te spreken, gaat het vaak slechts om steeds herhaalde zinnen en is het moeilijk om een gesprek te voeren. Patiënten begrijpen ook moeilijk nuances en pragmatische aspecten.

Er moet rekening mee gehouden worden dat patiënten het ook moeilijk hebben met de motoriek die nodig is om te spreken goed te coördineren en ook uit te voeren.

De strategieën die moeten ingezet worden zijn dan ook de volgende:

- Inzetten van specialisten in taalstoornissen om taal- en communicatie te stimuleren

- Gebarentaal of alternatieve communicatievormen aanleren om de patiënt de mogelijkheid te geven te communiceren. Gebruik maken van Ondersteunde Communicatie of Alternatieve Communicatievormen. Dit zijn alternatieve systemen voor verbale taal die de moeilijkheden willen overwinnen of alternatieven bieden voor de communicatiemoeilijkheden die personen met een beperking ondervinden.
- Systemen van symbolen aanpassen aan de eigenschappen van iederen persoon (in functie van de cognitieve capaciteit, maar ook motoriek en vermogen om om te gaan met taal). In functie van het verstandelijke niveau kan gebruik gemaakt worden van miniatuurvoorwerpen, foto's van echte voorwerpen of pictogrammen.
- Gebruik maken van gelijk welk spontaan gebaar om te verwijzen naar een voorwerp of actie. Natuurlijk vallen deze moeilijk te combineren met het systeem van ondersteunde of alternatieve communicatie waar mee gewerkt wordt.
- Rekening houden met het feit dat ondersteunde communicatie beter werkt naarmate ze gebruikt wordt in natuurlijke en functionele situaties.
- Het gebruik aanmoedigen van gebaren die woorden ondersteunen. Eerst gebaren die verwijzen naar concrete voorwerpen zoals "brood" of "bal", daarna handelingen zoals "eten" of "spelen".
- Het belangrijk om vooral moeite te doen om de gebaren te begrijpen van personen met deze aandoening. Reageren op hun bewegingen, handelingen, gebaren waarmee ze wijzen, hun blik, klanken, of spraakgeluiden, en er zoveel mogelijk betekenis aan te geven in een bepaalde context.
- Foto's gebruik van vroegere activiteiten om komende activiteiten aan te kondigen.
- Routines hanteren en weergeven door middel van uurroosters met pictogrammen. Uuroosters en kalenders moeten opgesteld worden op de manier dat de patiënt ze verstaat.
- Gebruik maken van technische hulpmiddelen.
- In situaties waar men de patiënt niet kent is het aanbevolen het volgende te doen:
- Aan de familie vragen op welke manier er gewoonlijk met de patiënt gecommuniceerd wordt.
- Als er gebruik gemaakt wordt van ondersteunde of alternatieve communicatie door middel van foto's, vragen dat de patiënt deze altijd op zak heeft om ze te kunnen gebruiken.

- Als de patiënt communiceert door middel van gebaren, aan de familie een kort overzicht van de gebaren vragen om ze te kunnen interpreteren.
- Komende activiteiten steeds aankondigen door middel van visuele ondersteuningsmiddelen (echt voorwerp, foto's, pictogrammen).

Gedragsproblemen en wat ermee aan te vangen:

Bepaalde zaken kunnen patiënten met dit syndroom tot storend gedrag brengen, zoals veranderingen in routines, frustraties tijdens de communicatie, hormonale schommelingen, slaapstoornissen en medische oorzaken.

- In het algemeen is het belangrijk om de behoeften in te schatten van de patiënt – kind of volwassene- met dit syndroom en na te gaan wat de oorzaak is van het storende gedrag, om het te kunnen aanpakken.

Zelfverwonding:

- Op het ogenblik dat stimuli afkomstig van de omgeving te sterk worden, hebben deze patiënten de neiging om zichzelf te verwonden. Het is dan ook raadzaam alle voorwerpen weg te nemen die dit gedrag kunnen bevorderen.
- Op zulk een moment is het belangrijk de aandacht van de patiënt af te leiden naar een voorwerp of andere stimulus die verstrooit of ontspant.

Opgewonden of angstig gedrag:

- Het komt er op aan rustig te praten. De stem moet zacht klinken, dus niet roepen of de stem verheffen.
- Op de momenten dat de patiënt rustig is, een positieve stimulus geven.
- Vooroplopen op de behoefte tot beweging door zo veel mogelijk activiteiten in te lassen die beweging vereisen.
- Structuur geven aan het dagelijks leven, zodat angst vermindert. Rustige, voorspelbare routines in een vertrouwde omgeving geven de beste resultaten bij kinderen met dit syndroom.

6. Kleefstra-Syndroom

Het Kleefstra-syndroom is een weinig voorkomende genetisch bepaalde aandoening waarvan men de prevalentie niet kent.

Oorzaak

Het syndroom van Kleefstra wordt veroorzaakt door specifieke mutaties van het gen *EHMT1* dat zich bevindt op 9q34.2, of door een microdeletie in de chromosomenregio 9q34.3. Meer dan 85% van de gevallen zijn te wijten aan microdeletie, wat leidt tot het verlies van een volledig gen.

Klinische kenmerken

- Aangezicht: microcefalie, hypoplasie van het middelste derde van het aangezicht, grote wenkbrauwen, synophrys, zware naar buitengekruilde onderlip, vooruitstekende tong en prognatisme. Naarmate de patiënt ouder wordt, worden de gelaatstreken ruwer. Neiging tot zwaarlijvigheid.
- Neurologische symptomatologie: hypotonie die motorische achterstand veroorzaakt (de meerderheid kan maar zelfstandig stappen op 2-3jarige leeftijd). Gematigde tot zware mentale achterstand. Ernstige stoornis van het spraakvermogen. Epilepsie. Soms treedt er een regressie op tijdens de puberteit/volwassenheid.
- Gedragsstoornis: agressiviteit, psychose, apathie/catatonie, ernstige slaapstoornissen.
- Andere mogelijke afwijkingen: van het hart (hartritmestoornissen, aangeboren hartafwijking), genitale afwijkingen bij jongens, epilepsie, herhaalde ontstekingen, ernstige verstopping en gehoorproblemen.

Behandeling

Psychiatrische behandeling bij gedragsstoornissen.

- Opvolgen van de hartfunctie (wegens mogelijke hartritmestoornissen) zowel als de darmen, nieren en urinewegen is wenselijk.
- Multidisciplinaire aanpak: kinesitherapie, orthopedie, bijzonder onderwijs, ondersteunde communicatie omwille van ernstig gestoord spraakvermogen.

Patiëntenhulp

- Website en Forum voor patiënten met Kleefstra-syndroom:
- VG Netwerken Zeldzaam.

- The Rare Chromosome Disease Support Group UNIQUE

Bibliografie

- Kleefstra Syndroom. Zie:
http://www.vgnetwerken.nl/userfiles/file/Kleefstra-studiedag-2010_Unique.pdf (on line 10/3/2016)
- Kleefstra Syndrome. Zie:
<http://www.rarechromo.org/information/Chromosome%20%209/Kleefstra%20Syndrome%20FTNW.pdf> [online 10/3/2016]
- Mónica Roselló, Sandra Monfort, Carmen Orellana, Silvestre Oltra, Isabel Martínez Garay a, Francisco Martínez (2007) “Delección subtelomérica 9qter: definición del síndrome y origen parental en 2 pacientes”, Medicina Clínica, <http://www.elsevier.es/es-revista-medicina-clinica-2-articulo-delecion-subtelomerica-9qter-definicion-del-13100343>
- <http://www.williereardon.com/images/documents/Update-on-Kleefstra-Syndrome-22670141.pdf>

Communicatiestrategieën

De meeste personen die lijden aan dit syndroom vertonen een gematigd tot ernstige verstandelijke achterstand samen met een ernstige achterstand op het vlak van taal. Sommigen ervan leren nuttige woorden, en soms slagen ze erin om zinnen te vormen. Het gebruik van Ondersteunende en Alternatieve Communicatiesystemen (OACS) is belangrijk bij deze personen zodat ze hun behoeften en gedachten tot uiting kunnen brengen. Gewoonlijk begrijpen ze beter dan dat ze zich uitdrukken in taal.

De volgende strategieën kunnen ingezet worden:

- Samenwerken met een logopedist of een specialist in taalstoornissen om communicatievormen uit te breiden.
- Gebruik maken van **Ondersteunende en Alternatieve Communicatiesystemen (OACS)**, dit wil zeggen manieren om zich uit te drukken die verschillen van gesproken taal door dat ze ondersteunen of compenseren wat personen met beperkingen moeilijk valt.
- De bestaande systemen aanpassen aan de mogelijkheden van iedere persoon. De OACS kunnen gebruik maken van minivoorwerpen, foto's van echte voorwerpen of pictogrammen in functie van het ontwikkelingsniveau van de persoon in kwestie.
- Er rekening mee houden dat het gebruik van OACS vlotter verloopt in natuurlijke en functionele contexten.

- Als de persoon die lijdt aan het syndroom spontaan een bepaald gebaar maakt om iets uit te drukken, het gebruik ervan bevorderen want dit is niet in tegenspraak met OACS.
- Veel moeite doen om de pogingen tot communicatie te begrijpen van personen die lijden aan dit syndroom. Reageren op hun gebaren, handelingen, uitdrukking van hun ogen, geluiden, klanken en er een betekenis aan geven die past binnen de context waarin ze voorkomen.
- Alle pogingen tot communicatie positief onthalen en sterker maken door middel van OACS.
- Het begrijpen gemakkelijker maken door rustig te praten, in korte zinnen en de woorden te vergezellen met gebaren, afbeeldingen of andere ondersteunende middelen
- Routines duidelijk maken door visuele hulpmiddelen. Kalenders en uurroosters moeten opgesteld worden op een manier dat ze beter te verstaan zijn.
- Gebruik maken van technische hulpmiddelen.

In situaties waar men de persoon met het syndroom niet kent, kan men best het volgende doen:

- Vragen aan de familie welk communicatiesysteem gewoonlijk gebruikt wordt.
- Wanneer er gebruik gemaakt wordt van OACS, pictogrammen of foto's, vragen dat de persoon deze steeds bij zich heeft om er gebruik van te kunnen maken.
- Als de persoon gebruik maakt van gebarentaal, aan de familie een kort overzicht vragen zodat men ze kan interpreteren.
- Wanneer mogelijk anticiperen op de activiteiten die met de persoon met dit syndroom zullen plaatsvinden. Hierbij gebruik maken van visuele hulpmiddelen (echte voorwerpen, foto's van voorwerpen of pictogrammen).

Gedragsproblemen en hoe ermee om te gaan

Gedragsproblemen die kunnen voorkomen bij patiënten met dit syndroom zijn: agressief gedrag (bijten, slaan, aan het haar trekken), zelfverwonding, binnendringen in de persoonlijke ruimte van anderen, enz. Daarnaast kunnen ze onvoorspelbare humeurwisselingen vertonen, bang zijn, of veranderingen in routines resoluut weigeren. Dit storend gedrag kan te maken hebben met uiteenlopende oorzaken zoals medische redenen. Ook de puberteit kan ervoor zorgen dat dit gedrag toeneemt. Er zijn obsessief-compulsieve gedragingen vastgesteld, stereotiep gedrag, en gedrag dat veel lijkt op dat van autismespectrumtoornissen tijdens de kinderjaren.

Hoe om te gaan met dit gedrag:

- Bij agressief gedrag of zelfverwonding
 - Proberen de aandacht af te leiden naar een prikkel of voorwerp dat kan verstrooien of ontspannen.
 - Het is belangrijk goed te weten welke de situaties zijn die leiden tot ongemak en manieren te vinden om ze te vermijden. Agressieve momenten mogen niet te veel aandacht krijgen, want daardoor zouden ze nog versterken.
 - Rustig blijven en heftige reacties vermijden waardoor stress en woede nog maar zouden toenemen.
- Binnendringen in de persoonlijke ruimte van de anderen:
 - Rustig maar beslist afweren en beletten dan een persoon met dit syndroom binnendringt in de persoonlijke ruimte van een ander.
 - Door middel van een visueel hulpmiddel uitleggen wat mag of wat niet mag in zulke situaties.

7. Syndroom van Lennox-Gastaut

Dit syndroom is een ernstige vorm van chronische epileptische encefalopathie die zich gewoonlijk openbaart tijdens de vroege kinderjaren, meestal tussen de leeftijd van 3 en 5 jaar. Drie tot 6% van de kinderepilepsie kan er door verklaard worden. De aandoening treft overwegend jongens (5:1).

Oorzaken

Genetische stoornissen, neurocutane syndromen (vb. tubereuze sclerose), encefalopathie na hypoxisch-ischemische letsels, meningitis, hersentrauma's, hersenletsels (focaal of diffuus), en soms aanwezig bij patiënten zonder aanwijsbaar hersenletsel. In 20-30% van de gevallen heeft de patiënt al last van het West-syndroom.

Kenmerkende klinische triade

Electroencefalogram: afwisselend pieken en golven.

Verschillende soorten epileptische aanvallen: deze kunnen tonisch of atoon zijn ("valaanvallen" zijn de meest frequente). Ook kenmerkende absences (20-65%), epilepsie zonder spiertrekkingen (50-66%), tonisch-clonische aanvallen, partiële aanvallen, spasmes en myoclonische aanvallen.

Bij 95% van de patiënten is er verstandelijke achteruitgang en mentale achterstand. Daarbij komen hyperactiviteit, agressiviteit en neiging tot autisme.

Behandeling

- Anti-epileptische behandeling. Rekening houdend met de verscheidenheid aan soorten spiertrekkingen die met het syndroom gepaard gaan, zijn er breedspectrummedicamenten nodig voor de behandeling (valproaat, lamotrigine, topiramaat, rufinamide y clobazam). Carbamazepine kan de valaanvallen nog verergeren.
- Psychiatrische behandeling: medicatie voor de gedragsstoornissen die met het syndroom gepaard gaan.
- Multidisciplinaire aanpak: kinesitherapie, gespecialiseerd onderwijs, ondersteunde communicatie.

Patientenhulp

- Epilepsievereniging Nederland:
<http://www.epilepsievereniging.nl/epilepsieplus/syndromen/lennox-gastaut-syndroom/>

Communicatiestrategieën

Het syndroom van Lennox-Gastaut is een soort epileptische encefalopathie die gewoonlijk begint tijdens de eerste levensjaren en die ook tijdens de volwassen jaren aanwezig blijft. Het merendeel van de personen die lijden aan dit syndroom vertonen cognitieve en verstandelijke beperkingen, waarbij taal- en spraak in het bijzonder beperkt zijn.

Om de mogelijkheid tot communiceren van deze personen zo veel mogelijk te stimuleren, is het volgende aan te bevelen:

- Hulp inroepen van specialisten in spraakstoornissen om ervoor te zorgen dat de communicatie van deze personen zo functioneel mogelijk is
- Ondersteunende en alternatieve systemen gebruiken om zowel begrip als uitdrukking te verbeteren. Anders gezegd, gebruik maken van **Ondersteunende- en Alternatieve Communicatiesystemen (OACS)**. Dit zijn manieren om te communiceren die verschillen van verbaal taalgebruik en die er naar streven om de communicatieve vaardigheid te verbeteren, of de moeilijkheden om te communiceren van personen die af te rekenen hebben met een beperking, compenseren.
- Het gebruikte OACS moet aangepast zijn aan iedere persoon apart, d.w.z. aangepast aan de graad van cognitieve beperking zoals ook de motorische- en taalkundige vaardigheid. Hierbij kan gebruik gemaakt worden van diverse soorten symbolen: minivoorwerpen, foto's van echte voorwerpen of pictogrammen.
- Het is belangrijk in te zien dat het gebruiken van OACS het best zal lukken in natuurlijke- en functionele contexten.
- Er moet positieve sfeer gecreëerd worden rond alle activiteiten die met communicatie te maken hebben.
- Van alle spontane bewegingen en uitdrukkingen gebruik maken om er een betekenis aan te geven.
- Reageren op bewegingen, handelingen, uitdrukkingen van de ogen, klanken of geluiden om er binnen de context een betekenis aan te geven.
- Gebruik maken van gebaren om woorden te versterken.
- Klaar, duidelijk en rustig te praten om er voor te zorgen dat taal goed begrepen wordt.
- Gebruik maken van technische hulpmiddelen.
- Vaste routines weergeven door middel van roosters met pictogrammen.

In situaties waar men de persoon in kwestie niet kent, is het volgend aan te bevelen:

- Vragen aan de familie welk communicatiesysteem gewoonlijk gebruikt wordt.
- Als er gebruik gemaakt wordt van een OACS met pictogrammen of foto's, vragen dat de persoon deze altijd bij de hand zou hebben om er gebruik van te kunnen maken.
- Als de persoon gewoonlijk gebruik maakt van gebaren, aan de familie een klein overzicht vragen van deze gebaren, om ze te kunnen interpreteren.
- Zoveel mogelijk gebruik maken van visuele ondersteuningsmiddelen (voorwerpen, foto's, pictogrammen) bij het aankondigen van activiteiten.

Gedragsproblemen en hoe er mee om te gaan

Het syndroom van Lennox-Gastaut gaat vaak gepaard met symptomen zoals hyperactiviteit, agressiviteit en kenmerken die tot het autismespectrum behoren, wat vaak leidt tot gedragsproblemen.

We kunnen het volgende aanbevelen:

Bij opgewondenheid, angst, hyperactiviteit, zenuwachtigheid:

- Stresserende omgevingen mijden, want die kunnen de frustratie, opwinding en zenuwachtigheid nog erger maken.
- Omgevingen creëren die rustig, gestructureerd en vertrouwd zijn.
- Anticiperen op de activiteiten van die dag (door gebruik te maken van foto's, afbeeldingen, pictogrammen) om de stress te verminderen die erdoor veroorzaakt wordt.
- Positief reageren op momenten dat de persoon rustig is en zijn graad van activiteit gepast.

Bij woedeaanvallen, agressief- of zelfverwondend gedrag:

- Rustig reageren om de angst of woede niet erger te maken.
- Proberen na te gaan wat de reden is van de agressiviteit
- Zoveel mogelijk onnodige frustratie vermijden
- Alternatief gedrag stimuleren om te vermijden dat de persoon zichzelf zou verwonden, de aandacht afleiden.

Autistisch- en weerspanning gedrag:

- Rustig blijven, op een zachte toon spreken, aangezien deze personen zowel reageren op de inhoud als op de manier waarop we iets zeggen.
- Praten op de hoogte van de persoon, of neerhurken, om op die manier de communicatie vlotter te laten verlopen
- Uitleggen welk gedrag we verwachten, en hiervoor gebruiken maken van een visuele ondersteuningsvorm

8. Syndroom van Mowat-Wilson

Het syndroom van Mowat-Wilson is een weinig voorkomende ontwikkelingsstoornis die vermoedelijk ondergediagnosticeerd is. Het syndroom werd voor het eerst beschreven in 1998 door Mowat et.al.

Oorzaken

Het gaat om een autosomaal dominante erfelijke aandoening veroorzaakt door een fout in het gen ZEB2 op 2q22.3, dat een belangrijke rol speelt in de migratie van de cellen in de neurale lijst en in de ontwikkeling van de structuren die zich bevinden in het midden van het lichaam, zoals het spijsverteringsstelsel en het hart.

Klinische kenmerken

Het syndroom van Mowat-Wilson gaat gepaard met verstandelijke achterstand, epilepsie, kenmerkende gelaatstrekken en een breed spectrum aan klinische kenmerken die op neurochristopathie wijzen van de hersenen, het hart en nervus vagus.

Er doet zich een gematigde verstandelijke beperking voor met weerslag op het spraakvermogen (expressie is beter dan begrip) en vertraging in de motorische ontwikkeling (hypotonie, ataxie) in 99% van de gevallen.

- Kenmerkende gelaatstrekken (97%): hoog en bolvormig voorhoofd, grote wenkbrauwen die in het midden breed worden en aan de uiteinden veel dunner zijn, wijd uit elkaar staande ogen, diep liggende grote ogen, naar achter gekeerde oorschelpen, dikke oorlellen die sterk naar voor wippen, opvallende neus en neusrug, afgeronde neustip en opvallende columella, mond hangt vaak open, bovenlip in M-vorm, smalle, puntige driehoekige kin.
- Microcefalie (81%)
- Epilepsie (73%). In veel gevallen niet te behandelen met geneesmiddelen.
- Ziekte van Hirschsprung (50%). Aangeboren hartafwijking (52%), Kleine gestalte (46%), Agenesia of hypoplasie van het corpus callosum (43%), verstopping (26%), nierafwijkingen (23%).

Behandeling

- Behandeling tegen epilepsie. Vaak is er meer dan een geneesmiddel nodig.
- Psychiatrische behandeling. Medicinale behandeling nodig wegens gedragsstoornissen.

- Multidisciplinaire aanpak: kinesitherapie, bijzonder onderwijs, ondersteunde communicatie (eventueel opvolging door gastroenteroloog, cardioloog).

Patiëntenhulp

- Oudergroep Mowat-Wilsonsyndroom Nederland
http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=NL&Expert=87755
- Orphanet
http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=2152
- Mowat-Wilson Foundation:
<http://www.mowat-wilson.org/>

Bibliografie

- Mowat, D. y Wilson, M. (2010) “Mowat-Wilson Syndrome”, en *Management of Genetic Syndromes* (eds S. B. Cassidy and J. E. Allanson), John Wiley & Sons, Inc., Hoboken, NJ, USA. doi: 10.1002/9780470893159.ch35
- <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/9780470893159.ch35/summary>

Communicatiestrategieën

Kinderen met dit syndroom spreken gewoonlijk niet, en als er een vorm van spraakvermogen is, blijft het zeer beperkt. Eventueel duikt spraakvermogen op tijdens de kleuterjaren of zelfs later. Ondanks dat zijn vele van deze kinderen in staat om zich uit te drukken met gebaren. Ze begrijpen taal beter dan dat ze zelf spreken.

Stimulering door logopedisten en spraaktherapeuten is noodzakelijk om beter te communiceren en de verstandelijke capaciteit te bevorderen.

De strategieën die moeten ingezet worden zijn dan ook de volgende:

- Een betekenis toekennen aan de signalen die deze patiënten uitzenden. Reageren op hun handelingen, aanwijzingen, hun blik, klanken of vocalisering door er een betekenis aan te geven die past in de context.
- Gebruik maken van **Ondersteunende- of Alternatieve Communicatiesystemen (OACS)**. Dit zijn alternatieve systemen voor verbale taal die de moeilijkheden willen overwinnen of alternatieven

bieden voor de communicatiemoeilijkheden die personen met een beperking ondervinden.

- Systemen van symbolen aanpassen aan de eigenschappen van iedere persoon (in functie van de cognitieve capaciteit, maar ook motoriek en vermogen om om te gaan met taal). In functie van het verstandelijke niveau kan gebruik gemaakt worden van miniatuurvoorwerpen, foto's van echte voorwerpen of pictogrammen.
- Alle pogingen tot communiceren ondersteunen, alsook gebruik maken van methodes voor ondersteunde communicatie.
- Gebruik maken van gelijk welk spontaan gebaar om te verwijzen naar een voorwerp of actie. Natuurlijk vallen deze moeilijk te combineren met het systeem van ondersteunde of alternatieve communicatie waar mee gewerkt wordt.
- Rekening houden met het feit dat ondersteunde communicatie beter werkt naarmate ze gebruikt wordt in natuurlijke en functionele situaties.
- Het gebruik aanmoedigen van gebaren die woorden ondersteunen. Eerst gebaren die verwijzen naar concrete voorwerpen zoals "brood" of "bal", daarna handelingen zoals "eten" of "spelen".
- Foto's van vroegere activiteiten gebruiken om komende activiteiten aan te kondigen. Pictogrammes gebruiken om concepten duidelijk te maken.
- Routines hanteren en weergeven door middel van uurroosters met pictogrammen. Uuroosters en kalenders moeten opgesteld worden op de manier dat de patiënt ze verstaat.
- Gebruik maken van gebarentaal.

In situaties waar men de patiënt niet kent is het aanbevolen het volgende te doen:

- Aan de familie vragen op welke manier er gewoonlijk met de patiënt gecommuniceerd wordt.
- Als er gebruik gemaakt wordt van ondersteunde of alternatieve communicatie door middel van foto's, vragen dat de patiënt deze altijd op zak heeft om ze te kunnen gebruiken.
- Als de patiënt communiceert door middel van gebaren, aan de familie een kort overzicht van de gebaren vragen om ze te kunnen interpreteren.
- Komende activiteiten steeds aankondigen door middel van visuele ondersteuningsmiddelen (echt voorwerp, foto's, pictogrammen).

Gedragsproblemen en hoe ermee om te gaan

Personen met het syndroom van Mowat-Wilson zien er altijd rustig en gelukkig uit en glimlachen onophoudelijk.

Toch moet rekening gehouden worden met een aantal aspecten van hun gedrag:

Hyperoraliteit (de neiging om voorwerpen naar de mond te brengen en niet-eetbare dingen door te slikken)

- Het is dus belangrijk enkel voorwerpen te geven die “veilig” zijn, en bovendien voorwerpen die uit een stuk bestaan en niet uit kleine stukjes die kunnen ingeslikt worden.

Hoge pijndrempel

- Het is belangrijk alert te zijn voor iedere gedragswijziging die erop zou kunnen wijzen dat de patiënt zich niet goed voelt, bijvoorbeeld prikkelbaarheid.
- Weinig geloof hechten aan een slappe reactie na een stoot of valpartij, het kan zijn dat ze zich flink pijn hebben gedaan, al lijkt het niet zo.

Neiging om in de persoonlijke ruimte van anderen binnen te dringen.

- Rustig maar beslist beletten dat de patiënt binnendringt in de persoonlijke ruimte van een ander.
- Aan de hand van prenten tonen wat de patiënt in dat geval verwacht is te doen.

Overgevoeligheid voor prikkelingen van de tastzin

- Neiging om op negatieve emotionele manier te reageren op het prikkelen van de tastzin.
- Nagaan welke aanrakingen onaangenaam zijn, om ze zo te vermijden.
- De patiënt niet meer aanraken dan nodig.

9. Syndroom van Phelan-Mc Dermid

Het gaat om een zeldzaam syndroom, dat vermoedelijk niet altijd gediagnosticeerd wordt. Het komt voor zowel bij mannen als vrouwen.

Oorzaak

De oorzaak van het syndroom is een genetische fout. Het 22q13-gen gaat verloren door een eenvoudige deletie, een translocatie, de vorming van een ringchromosoom of soms door structurele stoornissen op de lange arm van chromosoom 22, meer bepaald de plaats van het SHANK3-gen.

Klinische kenmerken

- Fysieke kenmerken: dikke wenkbrauwen, lange wimpers, volle wangen, opgezwollen oogleden (wekt een indruk van slaperigheid), bolle neus, vooruitstekende kin, grote oren, relatief grote handen en dysplasie van de teennagels.
- Gemiddelde verstandelijke achterstand, die het spraakvermogen treft (onvermogen om te spreken, op enkele woorden na).
- Hypotonie van bij de geboorte, die leidt tot een vertraagde motorische ontwikkeling, moeilijkheid om zelfstandig te stappen (dit kan verschillen per patiënt).
- Eetstoornissen vanaf de peutertijd, hoge pijndrempel en neiging tot hyperthermie.
- Vaak is er een autismespectrumstoornis aanwezig die met het groeien nog toeneemt.
- Ongeveer 25% van de patiënten lijden aan epilepsie.

Behandeling

- Indien nodig geneesmiddelen tegen epilepsie.
- Psychiatrische behandeling wanneer patiënten een autismespectrumstoornis vertonen.
- Multidisciplinaire aanpak: kinesitherapie, orthopedie, gespecialiseerd onderwijs, ondersteunde communicatie omwille van stoornis van het taalvermogen, specialisten in de gastro-enterologie, cardiologie, endocrinologie, nefrologie, wanneer nodig.

Patientenhulp

- Phelan Mc Dermidsyndroom België <http://www.22q13.be/wat-is-22q13/>

Communicatiestrategieën

Een van de meest opvallende kenmerken van personen met dit syndroom is de traagheid waarmee ze taal verwerven of zelfs de volledige afwezigheid van taal. Ze kunnen ertoe komen te communiceren in gebaren. Hun begrip van taal is groter dan het vermogen om zelf te kunnen spreken.

Stimuleren door logopedisten en spraaktherapeuten is belangrijk.

De strategieën die moeten ingezet worden zijn dan ook de volgende:

- Een betekenis toekennen aan de signalen die deze patiënten uitzenden. Reageren op hun handelingen, aanwijzingen, hun blik, klanken of vocalisering door er een betekenis aan te geven die past in de context.
- Gebarentaal of alternatieve communicatievormen aanleren om de patiënt de mogelijkheid te geven te communiceren. Gebruik maken van **Ondersteunende- of Alternatieve Communicatiesystemen** (OACS). Dit zijn alternatieve systemen voor verbale taal die de moeilijkheden willen overwinnen of alternatieven bieden voor de communicatiemoeilijkheden die personen met een beperking ondervinden.
- Systemen van symbolen aanpassen aan de eigenschappen van iedere persoon (in functie van de cognitieve capaciteit, maar ook motoriek en vermogen om te gaan met taal). In functie van het verstandelijke niveau kan gebruik gemaakt worden van miniatuurvoorwerpen, foto's van echte voorwerpen of pictogrammen.
- Alle pogingen tot communiceren ondersteunen alsook gebruik maken van methodes voor ondersteunde communicatie.
- Gebruik maken van gelijk welk spontaan gebaar om te verwijzen naar een voorwerp of actie. Natuurlijk vallen deze moeilijk te combineren met het systeem van ondersteunde of alternatieve communicatie waar mee gewerkt wordt.
- Rekening houden met het feit dat ondersteunde communicatie beter werkt naarmate ze gebruikt wordt in natuurlijke en functionele situaties.
- Het gebruik aanmoedigen van gebaren die woorden ondersteunen. Eerst gebaren die verwijzen naar concrete voorwerpen zoals "brood" of "bal", daarna handelingen zoals "eten" of "spelen".
- Foto's gebruik van vroegere activiteiten om komende activiteiten aan te kondigen. Pictogrammes gebruiken om concepten aan te leren.

- Routines hanteren en weergeven door middel van uurroosters met pictogrammen. Uuroosters en kalenders moeten opgesteld worden op de manier dat de patiënt ze verstaat.
- Gebruik maken van gebarentaal.

In situaties waar men de patiënt niet kent is het aanbevolen het volgende te doen:

- Aan de familie vragen op welke manier er gewoonlijk met de patiënt gecommuniceerd wordt.
- Als er gebruik gemaakt wordt van ondersteunde of alternatieve communicatie door middel van foto's, vragen dat de patiënt deze altijd op zak heeft om ze te kunnen gebruiken.
- Als de patiënt communiceert door middel van gebaren, aan de familie een kort overzicht van de gebaren vragen om ze te kunnen interpreteren.
- Komende activiteiten steeds aankondigen door middel van visuele ondersteuningsmiddelen (een echt voorwerp, foto's, pictogrammen).

Gedragsproblemen en hoe ermee om te gaan:

Veel problemen hebben te maken met de moeilijkheid om te communiceren.

Kinderen met dit syndroom hebben veel tijd nodig om sociale normen te leren, en ouders moeten veel moeite doen om hun kind deze aan te leren.

- Voor het kind in de situatie terechtkomt, uitleggen welk gedrag verwacht wordt
- De uitleg ondersteunen door middel van een prent of strip

Sommige van deze kinderen vertonen gedrag zoals aan hun haar trekken, aan hun haar zuigen, knijpen of zichzelf bijten. Het is dan ook belangrijk een alternatief aan te bieden, bijvoorbeeld iets waar het kind op kan bijten.

Veel van deze kinderen hebben de gewoonte om te zuigen aan hun kleding: hier dus ook een alternatief bieden om op te bijten.

- Vaak zijn deze kinderen gestresseerd in een omgeving met andere mensen en vermijden oogcontact: hen tijd laten om zich aan te passen, niet aandringen op oogcontact, dat trouwens ook niet altijd noodzakelijk is.

Soms weigeren ze kleren aan te trekken. Dit heeft te maken met de onaangename aanraking van een bepaalde stof. Het kind niet verplichten om zulke kleding te dragen.

10. Syndroom van Pitt-Hopkins

Het syndroom van Pitt-Hopkins is herkenbaar door verstandelijke achterstand, typische dysmorfie van het gezicht en een soms abnormaal en onregelmatig ademhalingspatroon.

Oorzaak

De oorzaak van het syndroom is een mutatie van het TCF4-gen op 18q21. Het gaat om een geval van autosomaal dominante overerving.

Klinische kenmerken

Gezichtskenmerken: opvallend grove onderhelft van het gezicht. Ingevallen ogen, volle wangen, brede neusbrug, spitse neus, kort filtrum, brede mond, dikke lippen, uit elkaar staande tanden, breed maar ondiep verhemelte, vlezige komvormige oorschelpen. Aangeboren microcefalie.

Neurologische symptomen: trage ontwikkeling van de psychomotoriek, gemiddeld tot ernstige verstandelijke achterstand, afwezig spraakvermogen (alhoewel het begrijpen beter ontwikkeld is), hypotonie, onevenwichtige manier van stappen, laat leren stappen. Soms epileptische aanvallen.

Andere medische problemen: vaak ernstige verstopping en maag-slokdarmreflux. Soms oogafwijkingen zoals strabisme of myopie.

De ademhalingsproblemen komen voor bij kinderen ouders dan 6 of 7 jaar en doen zich enkel voor in wakkere toestand. Het gaat om aanvallen van hyperventilatie, vaak gevolgd door apnoea en cyanose (blauw aanlopen van het gezicht).

Door middel van de techniek van Magnetische Resonantie kan hypoplasie van het corpus callosum vastgesteld worden.

Behandeling

- Geneesmiddelen om de epilepsie en aanvallen van hyperventilatie te bedwingen (indien de patiënt er last van heeft).
- Multidisciplinaire aanpak: kinesitherapie, orthopedie, speciaal aangepast onderwijs, ondersteunde communicatie (omwille van de zware stoornis van het spraakvermogen). Gastro-enterologische opvolging omwille van problemen met verstopping en reflux.

Patiëntenhulp

- Orphanet:
http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=2896
- *The Pitt Hopkins Research Foundation*
<https://pitthopkins.org/foundation/>
- Stichting Pitt-Hopkinssyndroom Nederland
<http://pitthopkins.nl/>

Bibliografie

- Sweatt, D. J. (2013) Pitt–Hopkins Syndrome: intellectual disability due to loss of TCF4-regulated gene transcription. Online: <http://www.nature.com/emm/journal/v45/n5/full/emm201332a.html>
- Experimental & Molecular Medicine Experimental & Molecular Medicine (2013) 45, e21; doi:10.1038/emm.2013.32

Communicatiestrategieën

Patiënten die aan dit syndroom lijden kunnen gewoonlijk niet praten, maar communiceren wel via gebaren, en ze begrijpen taal beter dan dat ze zelf kunnen spreken. Sommigen zijn in staat om woorden of korte zinnen te zeggen.

De beste oplossing is dus dat logopedisten of spraaktherapeuten taal- en communicatie stimuleren.

De strategieën die moeten ingezet worden zijn dan ook de volgende:

- Het is belangrijk om vooral moeite te doen om de signalen te begrijpen van personen met deze aandoening. Reageren op hun bewegingen, handelingen, gebaren waarmee ze wijzen, hun blik, klanken, of spraakgeluiden, en er zoveel mogelijk betekenis aan te geven in een bepaalde context.
- Gebruik maken van **Ondersteunende- of Alternatieve Communicatiesystemen** (OACS). Dit zijn alternatieve systemen voor verbale taal die moeilijkheden willen overwinnen of alternatieven bieden voor de communicatiemoeilijkheden die personen met een beperking ondervinden.
- Systemen van symbolen aanpassen aan de eigenschappen van iedere persoon (in functie van de cognitieve capaciteit, maar ook motoriek en

vermogen om om te gaan met taal). In functie van het verstandelijke niveau kan gebruik gemaakt worden van miniatuurvoorwerpen, foto's van echte voorwerpen of pictogrammen.

- Alle pogingen tot communiceren aanmoedigen alsook gebruik maken van methodes voor ondersteunde communicatie.
- Gebruik maken van gelijk welk spontaan gebaar om te verwijzen naar een voorwerp of actie. Deze combineren met het systeem van ondersteunde of alternatieve communicatie waar mee gewerkt wordt.
- Rekening houden met het feit dat ondersteunde communicatie beter werkt naarmate ze gebruikt wordt in natuurlijke en functionele situaties.
- Het gebruik aanmoedigen van gebaren die woorden ondersteunen. Eerst gebaren die verwijzen naar concrete voorwerpen zoals “brood” of “bal”, daarna handelingen zoals “eten” of “spelen”.
- Foto's gebruik van vroegere activiteiten om komende activiteiten aan te kondigen.
- Routines hanteren en weergeven door middel van uurroosters met pictogrammen.
- Gebruik maken van technische hulpmiddelen.

In situaties waar men de patiënt niet kent is het aan te raden het volgende te doen:

- Aan de familie vragen op welke manier er gewoonlijk met de patiënt gecommuniceerd wordt.
- Als er gebruik gemaakt wordt van ondersteunde of alternatieve communicatie door middel van foto's, vragen dat de patiënt deze altijd op zak heeft om ze te kunnen gebruiken.
- Als de patiënt communiceert door middel van gebaren, aan de familie een kort overzicht van de gebruikelijke gebaren vragen om ze te kunnen interpreteren.
- Komende activiteiten steeds aankondigen door middel van visuele ondersteuningsmiddelen (echt voorwerp, foto's, pictogrammen).

Gedragproblemen en hoe ermee om te gaan

De meest voorkomende gedragsstoornissen zijn de volgende:

Angst en opgewondenheid:

- Het is belangrijk om rustig te praten. Spreken op een kalme toon en niet roepen of de stem verheffen. Liefst de patiënt niet aanraken want hij/zij kan gemakkelijk bang zijn dat hij/zij aangevallen wordt.

Zelfverwonding:

- Op momenten dat er te veel stimuli op hen afkomen, zijn deze patiënten in staat om zichzelf te verwonden.
- Het is belangrijk om dan de aandacht af te leiden naar een andere stimulus of voorwerp waardoor ze zich kunnen ontspannen of de aandacht richten op iets anders.

Hyperactiviteit:

- Positieve stimuli geven wanneer de patiënt rustig is en zijn/haar graad van activiteit gepast is.
- Inspelen op de behoefte om te bewegen en zo veel mogelijk activiteiten voorzien waarbij beweging nodig is.

11. Syndroom van Rett. Mecp2-Gerelateerde Stoornissen

Oorzaak

Uit onderzoek blijkt dat het syndroom van Rett te maken heeft met mutaties van het MECP2-gen, dat voor een proteïne van methylCpG codificeert en zich bevindt op de lange arm van chromosoom X, meer bepaald Xq28, en een belangrijke rol speelt in de ontwikkeling van de synapses. Het is een dominante stoornis en daarom typisch voor meisjes. Deze mutatie verklaart 95-97% van de klassieke vormen van het Rett-syndroom. Ook bij jongens worden af en toe mutaties van het MECP2-gen vastgesteld. Bij de zogenaamde atypische Rett-gevallen gaat het om mutaties van het CDKL5-gen. In tegenstelling tot de klassieke vorm, vertonen deze patiënten zeer vroeg epileptische aanvallen, is er geen periode van regressie en ontbreekt de kenmerkende intense blik van de klassieke gevallen van het syndroom van Rett.

Mutaties van het FOXP1-gen komen voor bij personen die een aangeboren vorm hebben van het Rett-syndroom.

Kenmerken

Het syndroom van Rett kenmerkt zich door een belangrijke ontwikkelingsvertraging bij meisjes. Na een periode van 6 tot 12 maanden met een schijnbaar normale ontwikkeling, stagneert deze plots en gaat zelfs achteruit op het vlak van taal (volledig verlies van spraakvermogen) en motorische vaardigheden. Het hoofd groeit trager en de daardoor ontstane microcefalie leidt tot een belangrijke atrofie van de hersenen. De evolutie van de stoornis verloopt op een kenmerkende manier, waarvan de meest bekende de steeds herhaalde stereotiepe bewegingen zijn van de handen, zoals het voortdurend handenwringen, wasbewegingen, handgeklap, strelingen en andere automatische handbewegingen die verschijnen nadat de doelbewuste bewegingen zijn verdwenen.

Bijkomende kenmerken omvatten: autistisch gedrag, ataxie van de stapbewegingen, spiertrekkingen, soms apnoea, hyperapnoea of bruxisme. Na de periode van snelle achteruitgang kent de ziekte een stabiel verloop. Patiënten die twintig tot dertig jaar worden, kunnen daarnaast nog neurologische aandoeningen krijgen zoals stuipen, dystonie, ziekte van Parkinson, spasticiteit en kyfoscoliose. Het syndroom komt voor bij 1/15.000 meisjes.

Patiëntenhulp

- International Rett Syndrome Foundation (IRSF)

www.rettsyndrome.org

- Rett syndrome Europe

www.rettsyndrome.eu

- Belgische Rettsyndroomvereniging

Referenties

- Rett syndrome: new clinical and molecular insights. Sarah L Williamson, John Christodoulou. *European Journal of Human Genetics* (2006) 14, 896–903.
- Rett Syndrome: Revised Diagnostic Criteria and Nomenclature. Jeffrey L. Neul, Walter E. Kaufmann, Daniel G. Glaze, John Christodoulou, Angus J. Clarke, Nadia Bahi-Buisson, Helen Leonard, Mark E. S. Bailey, N. Carolyn Schanen, Michele Zappella, Alessandra Renieri, Peter Huppke, Alan K. Percy. Rett Search Consortium. *Ann Neurol*. 2010 December; 68(6): 944–950
- Rett syndrome: clinical review and genetic update. L S Weaving, C J Ellaway, J Gécz, J Christodoulou. *J Med Genet* 2005;42:1–7.

Communicatiestrategieën

Een fout aan het MECP2-gen leidt tot het Rett-syndroom. Het is een regressieve aandoening die opduikt rond de leeftijd van 6-18 maanden en ertoe leidt dat het spraakvermogen aftakelt en de coördinatie van de ledematen moeilijk wordt. Ondanks deze beperkingen verstaan deze kinderen beter dan ze kunnen spreken; bovendien zijn ze erg uit op communicatie.

Gezien de ernstige motorische beperkingen, vooral dan van de handen, is het zeldzaam dat een patiënte positief reageert op gebarentaal. Dus moet er meer aandacht besteed worden aan andere zaken:

De strategieën die moeten ingezet worden zijn dan ook de volgende:

- Een betekenis toekennen aan de signalen die deze patiënten uitzenden. Reageren op hun handelingen, aanwijzingen, hun blik, klanken of vocaliseringen door er een betekenis aan te geven die past in de context.
- Deze patiënten begrijpen het gebruik van foto's, pictogrammen en eenvoudige symbolen.
- In functie van het behoud van de vaardigheden van de handen kan er gebruik gemaakt worden van drukknoppen, i-pads, tablets, aangepaste muizen. Op die manier kunnen ze ook een vraag formuleren.
- Er rekening mee houden dat de intentie om te communiceren, het begrijpen van situaties en de sociale context geen stagnering of regressie ondergaan, in tegenstelling tot wat er met het spraakvermogen gebeurt.
- Veelvuldig gebruik maken van communicatie via de ogen of iets aanwijzen met de ogen.

- Efficiënter leren gebruik maken van ondersteunde communicatie in natuurlijke en functionele situaties.
- Wanneer een nieuwe methode of werkwijze wordt ingevoerd, deze beperken tot bepaalde activiteiten of een bepaald moment van de dag.
- Positieve stimuli geven bij alle pogingen tot communiceren of het gebruik van methodes voor ondersteund communiceren.
- Foto's gebruiken om activiteiten te programmeren en pictogrammen om concepten aan te leren.
- Vaste routines hanteren die ondersteund worden door pictogrammen.
- Een systeem ontwerpen om activiteiten te programmeren, en personen die met de patiënt te maken hebben ermee vertrouwd maken.

In situaties waar men de patiënt niet kent is het aanbevolen het volgende te doen:

- Aan de familie vragen op welke manier er gewoonlijk met de patiënt gecommuniceerd wordt.
- Als er gebruik gemaakt wordt van ondersteunde of alternatieve communicatie door middel van foto's, vragen dat de patiënt deze altijd op zak heeft om ze te kunnen gebruiken.
- Als de patiënt communiceert door middel van gebaren, aan de familie een kort overzicht van de gebaren vragen om ze te kunnen interpreteren.
- Komende activiteiten steeds aankondigen door middel van visuele ondersteuningsmiddelen (echt voorwerp, foto's, pictogrammen).

Gedragsproblemen en hoe ermee om te gaan

Er zijn enorme verschillen tussen de meisjes die getroffen worden door dit syndroom. Zonder dat er sprake is van een bepaald fenotype, kunnen we zeggen dat de evolutie zich rond de leeftijd van 5-6 jaar stabiliseert. Deze meisjes zijn erg rustig en hebben een lief karakter. Ze genieten ervan om in een vertrouwde omgeving te komen, gedragen zich altijd goed, zoeken steeds oogcontact en bewegen hun handen op een kenmerkende manier.

Dan nog zijn er bepaalde aspecten waar rekening mee gehouden moet worden:

- Frustraties kunnen aanleiding geven tot woede-aanvallen, huilbuien en zelfverwonding (het hoofd ergens tegen slaan, zich krabben, zichzelf bijten):
 - In de mate van het mogelijke frustraties vermijden.
 - Afleiden van de situatie die frustratie veroorzaakt en de aandacht vestigen op een andere stimulus.

- Moeite om angst onder controle te krijgen en zich te ontspannen:
 - Rustig praten, met een zachte stem.
- Moeite om zich aan te passen aan een veranderende situatie
 - Zo mogelijk pictogrammen of een ander visueel hulpmiddel gebruiken om te anticiperen op veranderingen.
- Overdreven verlegenheid in bepaalde situaties of omgevingen:
 - Wachten tot het meisje zich goed voelt en een veilig gevoel heeft. Er rekening mee houden dat ze een beetje tijd nodig heeft om zich aan te passen.
- Zenuwachtigheid in lawaaijige en drukke omgevingen:
 - Drukke plaatsen mijden
 - Zo snel mogelijk dergelijk stresserende plaatsen verlaten
 - Hoofdtelefoon gebruiken om het effect van de muziek of een andere geluidsbron te verzachten.

12. Syndroom van Usher

Oorzaken

Het Ushersyndroom (USH) is genetisch gesproken heterogeen, omdat er 9 verschillende genen mee te maken kunnen hebben; er zijn tenminste 3 klinische kenmerken, meer bepaald retinitis pigmentosa (RP), neurosensoriële hypoacusie en, af en toe, evenwichtstoornissen. Het Ushersyndroom kan in verband gebracht worden met 3 tot 6% van de kinderen met doofheid, 8 tot 33% van de patiënten met retinitis pigmentosa en 50% van de gevallen van doofstomheid. Vooral dit laatste cijfer maakt de studie en de preventie van deze pathologie bijzonder belangrijk. De doofheid wordt veroorzaakt door een cochleaire afwijking op het niveau van de trilharen en blijkt uit audiometrische tests onder de vorm van intensieve neurosensoriële bilaterale symmetrische hypoacusie. Dit leidt dan ook tot een zwakke ontwikkeling van het spraakvermogen. De ziekte kan op verschillende momenten beginnen. In Europa doen er zich 3 tot 4 gevallen per 100.000 voor.

Klinische kenmerken

De ernstigste vorm is USH1: deze patiënten lijden aan ernstige erfelijke sensorische en neurologische doofheid en missen ieder evenwichtsgevoel. Hun retinitis pigmentosa begint al voor de puberteit.

- USH2-patiënten daarentegen lijden aan een minder erge aangeboren doofheid (verlies van -40 tot -80 voor scherpe geluiden); het evenwichtgevoel is normaal en de retinitis pigmentosa begint vaak pas tussen de leeftijd van 10-20 jaar.
- USH3 verschilt van USH1 en USH2 omdat het gehoor progressief achteruit gaat; zowel evenwichtstoornissen als retinitis pigmentosa kunnen er op wisselvallige wijze bij voorkomen. USH1 komt voor bij 29% van de gevallen, USH2 bij 67%; USH3 staat voor 1% van de gevallen en wordt dan ook als atypisch USH beschouwd.
- De retinitis pigmentosa van USH patiënten vertoont geen specifieke kenmerken die haar onderscheiden van andere patiënten met retinitis pigmentosa. Aanvankelijk hebben de patiënten last van nachtblindheid en moeilijke aanpassing aan de duisternis, en het perifeer gezichtsveld wordt aangetast (tunnelzicht). Pas later komen de verschijnselen die het centrale zicht aantasten, of verschijnt er ook cataract.

Behandeling

Er bestaat geen efficiënte behandeling, noch curatief noch palliatief, om de evolutie van de aandoening te stoppen. Wat de doofheid betreft, kunnen er maatregelen genomen worden ter ondersteuning van het gehoor door hoorapparaten (vooral dan bij USH2). Bij een volledige doofheid is een cochleair implantaat de oplossing. Een andere behandeling die kan overwogen worden is de verbetering van het spraakvermogen, of er dan een cochleair implantaat is of niet.

Vermijden: sporten die een goede evenwichtszin of gezichtsvermogen vereisen, kunnen potentieel gevaarlijk zijn. Autorijden is af te raden omwille van het verlies van het perifeer gezichtsveld. Zwemmen moet heel voorzichtig gebeuren, omdat patiënten het risico lopen zich niet te kunnen oriënteren onder water.

Patiëntenhulp

- Usher Syndrome Coalition
- Ushersyndroom.be: <http://www.ushersyndroom.be/>
- European Usher Syndrome Network (EUSN)

Bibliografie

GeneReviews® [Internet]

Usher Syndrome Type I

Bronya JB Keats, PhD, FACMG and Jennifer Lentz, PhD.

Initial Posting: December 10, 1999; Last Update: June 20, 2013.

GeneReviews® [Internet]

Usher Syndrome Type II

Bronya JB Keats, PhD, FACMG and Jennifer Lentz, PhD.

Initial Posting: December 10, 1999; Last Update: August 29, 2013.

An update on the genetics of usher syndrome.

Millán JM, Aller E, Jaijo T, Blanco-Kelly F, Gimenez-Pardo A, Ayuso C.

J Ophthalmol. 2011;2011:417217.

Targeted next generation sequencing for molecular diagnosis of Usher syndrome.

Aparisi MJ, Aller E, Fuster-García C, García-García G, Rodrigo R, Vázquez-Manrique RP, Blanco-Kelly F, Ayuso C, Roux AF, Jaijo T, Millán JM.

Orphanet J Rare Dis. 2014 Nov 18;9:168.

Communicatiestrategieën

Er bestaan verschillende varianten van het syndroom van Usher, afhankelijk van het moment waarop de symptomen zichtbaar worden, de mate waarin het gehoor en de ooglenzen aangetast zijn en de evolutie van de klinische symptomen. Nochtans heeft de volledige groep van patiënten nood aan een specifieke training in de communicatie. In grote lijnen kunnen we zeggen dat de personen die doof geboren worden, of die het gehoor geleidelijk verliezen, daarna bovendien nog gradueel slechtziend worden.

Aangezien het om een heterogene groep gaat, is er ook niet een enkele manier van communiceren die geschikt is voor iedereen. Enkele aanbevolen strategieën zijn de volgende:

- Gebarentaal aanleren
- Dactylogie aanleren
- Brailleschrift leren
- Bij gebarentaal moeten de gebaren aan de normale snelheid gemaakt worden, moeten de gebaren duidelijk herkenbaar zijn en de zinnen kort; bovendien moet de gesprekspartner zich op de gepaste afstand bevinden.
- Wanneer de patiënt geleidelijk aan minder goed ziet, moet de spreker ervoor zorgen dat hij zich duidelijk in het gezichtsveld plaatst (dat gewoonlijk erg beperkt is) en ervoor zorgen dat er een goede lichtinval is op zijn gezicht en gebaren.
- Als dit niet meer volstaat, moet overgestapt worden naar een communicatie die verloopt via de tastzin (ondersteunde gebaren of tekens in de handpalm).
- Technische hulpmiddelen gebruiken.

Wanneer men de patiënt niet kent, is het volgende aan te raden:

- Aan de familie vragen op welke manier er gewoonlijk gecommuniceerd wordt
- Als er in de familie een of ander tekensysteem gebruikt wordt, een korte samenvatting vragen
- Wanneer er nog geen slechtziendheid is opgetreden, zo veel mogelijk gebruik maken van visuele ondersteuning om komende activiteiten aan te kondigen.

Gedragsproblemen en hoe ermee om te gaan

In het algemeen vertonen patiënten met dit syndroom een weinig problematisch gedrag. Nochtans kunnen de volgende regels handig zijn:

Bij opgewonden, angstig gedrag omdat de omgeving te veel stimuli aanreikt:

- Rustig en langzaam praten tegen de patiënt
- Proberen te ondervinden welke de situaties zijn die angst of onbehagen veroorzaken bij deze personen en ervoor zorgen dat deze zo weinig mogelijk voorkomen.
- Routines volgen en de leefruimte organiseren op een manier dat de patiënt zich veilig voelt en een geen reden is om storend gedrag te vertonen.

13. Syndroom van West

Het syndroom van West (SW) is een leeftijdsgebonden epilepsie.

Het syndroom vertegenwoordigt tussen 2-10% van epilepsie onder kinderen, en het is de meest voorkomende vorm van epilepsie tijdens het eerste levensjaar, wanneer we spasmes bij pasgeborenen en koortsaanvallen buiten beschouwing laten.

Oorzaken

Afhankelijk van de oorzaak wordt een onderscheid gemaakt tussen een symptomatisch- en een cryptogeen syndroom.

“Symptomatisch” zijn alle gevallen waar naast een neurologische stoornis een syndroom van West ontwikkeld wordt.

“Cryptogeen” verwijst naar patiënten die als gezond beschouwd worden en plots een syndroom van West vertonen om een onbekende reden. Deze gevallen zijn afgenomen in aantal dank zij de kwaliteit van hersenfilms, vooral dan magnetische resonantie (MR), die vaak toelaat om de oorzaak vast te stellen alsook de omvang en precieze plaats van het hersenletsel.

Kenmerken

Gebruikelijke triade van 1. Spasmen tijdens de jonge kinderjaren 2. EEG met hypsaritmisches verloop. 3. Achterstand of achteruitgang van psychomotorische ontwikkeling.

De achteruitgang van de psychomotorische ontwikkeling is geen noodzakelijke voorwaarde voor de diagnose van deze ziekte, het kan immers ook gaan om patiënten die een leerstoornis ondervinden of een of andere belangrijke verstandelijke beperking vertonen die leidt tot het onvermogen om te spreken.

De aandoening uit zich omstreeks de leeftijd van 4 tot 10 maanden.

Ze kan later evolueren tot refractaire epilepsie.

Behandeling

De oorzaak van het syndroom bepaalt op welke manier de ziekte moet behandeld worden.

- Anti-epileptica: twee therapieën zijn doeltreffend gebleken bij SW, het gaat om Vigabatrine (VGB) en een hormoontherapie met adrenocorticotropine (ACTH). Er is nog discussie over welk van de beide eerst zou moeten genomen worden (behalve bij tubereuze sclerose, waar VGB voorkeur krijgt). Er zijn studies over de efficiëntie van de combinatie van de beide medicamenten vanaf het begin.
- Interdisciplinaire aanpak: deze zal afhangen van de ernst van neurologische problemen van de patiënt, en omvat extra lessen op

school, gespecialiseerd onderwijs, kinesitherapie, orthopedie en ondersteunde communicatie in de ergste gevallen.

Patiëntenhulp

- NORD- National Organization for Rare Disorders
- Epilepsy Foundation
- Epilepsie Vereniging Nederland

Bibliografie

Neonatal and Infantile Epilepsy: Acquired and Genetic Models. Galanopoulou AS, Moshé SL. *Cold Spring Harb Perspect Med.* 2015 Dec 4;6(1)

Síndrome de West: etiología, opciones terapéuticas, evolución clínica y factores pronósticos. Elena Arce-Portillo, Miguel Rufo-Campos, Beatriz Muñoz-Cabello, Bárbara Blanco-Martínez, Marcos Madruga-Garrido, Luis Ruiz-Del Portal, Ramón Candau Fernández-Ensaque. *Rev Neurol* 2011; 52 (2): 81-89.

Communicatiestrategieën

Op het vlak van taal en communicatie ondervinden de personen die lijden aan het syndroom van West enorme beperkingen. Vaak ontwikkelen ze geen spraak of geen spraak die functioneel kan genoemd worden, alhoewel ze wel strategieën toepassen om te communiceren. Vandaar dat het nodig is om gebruik te maken van Ondersteunende en Alternatieve Communicatiesystemen (OACS).

Volgende strategieën zijn aanbevolen:

- Gebruik van taal bevorderen met de hulp van specialisten in spraakstoornissen
- Niet vergeten dat het hoofddoel erin bestaat tot functionele communicatie te komen
- Ondersteunende en alternatieve systemen gebruiken om het vermogen tot communiceren te versterken, zowel om zelf iets uit te drukken als om de spraak van anderen en de omgeving beter te begrijpen. Gebruik maken van **Ondersteunende- en Alternatieve Communicatiesystemen (OACS)**. Dit zijn andere manieren om te communiceren dan gesproken taal, die als doel hebben de communicatieve mogelijkheden te versterken en/of een alternatief te bieden voor de vele beperkingen die personen met deze aandoening ondervinden in hun communicatie.

- Het communicatiesysteem moet persoonlijk zijn, afgestemd op een specifieke persoon, zodat hij een functionele relatie kan aangaan met zijn omgeving.
- Afhankelijk van het verstandelijke niveau kan gebruik gemaakt worden van minivoorwerpen, foto's van echte voorwerpen of pictogrammen. De verschillende soorten symbolen moeten aangepast worden aan de kenmerken van iedere individuele persoon (afhankelijk van taalkundige, cognitieve en motorische vaardigheden)
- Geslaagde vormen van communicatie positief versterken
- Rekening houden met het feit dat ondersteunende communicatie beter loopt in natuurlijke en functionele omstandigheden
- Bijzondere moeite doen om de pogingen tot communicatie van deze personen te begrijpen, anders gezegd, reageren op hun bewegingen, handelingen, de uitdrukking van hun ogen, klanken en geluiden, en er een betekenis aan geven door ze in verband te brengen met de context waarin men zich bevindt.
- Het palet aan eigen spontane bewegingen en uitdrukkingen uitbreiden (deze zijn niet in tegenspraak met de OACS).
- Eenvoudige en duidelijke taal gebruiken (korte zinnen en directe aanwijzingen), rustig praten.
- Visuele voorstellingen ontwerpen van kalenders en roosters van routines zodat het kind beter begrijpt.
- Gebruik maken van technische hulpmiddelen.

In situaties waar men de persoon met het syndroom niet kent, is het volgende aan te raden:

- Vragen aan de familie welk systeem gewoonlijk gebruikt wordt om te communiceren.
- Als er gebruik wordt gemaakt van een OACS met pictogrammen vragen dat de patiënt deze steeds bij de hand heeft om er gebruik van te kunnen maken.
- Als er gebruik wordt gemaakt van gebaren, aan de familie een kort overzicht vragen van deze gebaren om ze te kunnen begrijpen
- Zoveel mogelijk proactief te werk gaan bij activiteiten die zullen plaatsvinden en deze aankondigen door middel van visuele hulpmiddelen.

Gedragsproblemen en hoe ermee om te gaan

De belangrijkste symptomen van het syndroom van West gaan gepaard met gedragsstoornissen zoals hyperactiviteit, opwinding, angst, woedeaanvallen, agressief en zelfverwondend gedrag, alsook gedrag dat kenmerkend is bij autismespectrumstoornissen. Dit gedrag kan het gevolg zijn van uiteenlopende factoren, zoals onbehagen ten gevolge van ziekte, emotionele problemen of het onvermogen om te communiceren met anderen, om hier enkel de meest frequente te noemen.

Enkele aanbevelingen om het hoofd te bieden aan dit gedrag:

Opwinding, angst, hyperactiviteit, zenuwachtigheid:

- Stresserende omgevingen mijden want die verhogen de graad van frustratie en dan ook de graad van opwinding en zenuwachtigheid. Integendeel een omgeving verkiezen die rustig is, gestructureerd en bekend, voor zover mogelijk.
- Structuur geven aan ruimte en tijd door handelingen, activiteiten en dagelijkse bezigheden aan te kondigen (door visuele hulpmiddelen zoals pictogrammen, foto's, afbeeldingen...) om op die manier de angst tegenover het onbekende te verminderen.
- Positieve versterking geven aan ogenblikken dat de patiënt rustig is en zijn graad van activiteit gepast is.

Woedeaanvallen, agressief- en zelfverwondend gedrag:

- Nagaan wat de reden is van dit gedrag, om er iets aan te doen
- Zo veel mogelijk onnodige frustratie vermijden
- Rustig reageren en de woede of angst niet erger maken
- Pogen de patiënt af te leiden door een alternatief gedrag voor te stellen, om zo te vermijden dat hij anderen of zichzelf pijn doet.

14. Syndroom van Microduplicatie/Microdeletie met Zware Impact op Taalvermogen

Orzaak

Omdat er heel wat personen lijden aan een verstandelijke beperkingen en/of autisme, is het belangrijk bij iedere patiënt vast te stellen wat precies de oorzaak is van de aandoening. CGH-arraytechnologie laat toe fouten op de chromosomen op te sporen, zelfs fouten die niet kunnen vastgesteld worden aan de hand van het karyotype. Het zijn submicroscopische stoornissen, en daarom worden ze microdeleties of microduplicaties genoemd. Bij ongeveer 20% van de patiënten met een verstandelijke beperking of met autisme kan op die manier een oorzaak geïdentificeerd worden.

Klinische kenmerken

De meerderheid van deze personen zullen daarnaast ook nog (in kleinere of grotere mate) problemen hebben met het taalvermogen, naast allerlei andere symptomen gaande van lichte dysmorfie tot ernstige misvormingen van organen (hart, nieren, geraamte) en gedragsstoornissen of zelfs psychiatrische aandoeningen. We behandelen hier de microdeletie van de genen 1q4 en 2q23.1 omdat ze een enorme weerslag hebben op het taalvermogen.

SYNDROOM VAN DE MICRODELETIE VAN 1Q4

Patiënten die een deel verliezen van het genetisch materiaal dat zich bevindt op de uitersten van de lange arm van een van de twee 1-chromosomen vertonen een duidelijk herkenbaar klinisch profiel:

- Algemene groeivertraging
- Hypotonie vanaf de geboorte
- Spiertrekkingen vanaf de eerste kinderjaren
- Moeilijkheden om te eten
- Kleine gestalte
- Beperkt taalvermogen
- Hartafwijkingen
- Microcefalie
- Hersenafwijkingen, meestal agenese of hypoplasie van het corpus callosum
- Dysmorfie (veranderingen van het uitzicht van lichaamsdelen, vooral dan van het gezicht)

Impact op het taalvermogen:

Het spraakvermogen is zwaar aangetast of zelfs volledig afwezig bij deze patiënten. Sommige kinderen spreken in woorden of korte zinnen. Sommigen maken gebruik van gebarentaal, maar de meesten behelpen zich met oogcontact, duwen en trekken, bewegingen en klanken. Bij veel kinderen is het taalbegrip beter dan de expressie, d.w.z., ze begrijpen veel meer dan wat ze zelf kunnen zeggen.

Het afwezige AKT3-gen (de patiënt zou er twee van moeten hebben, maar heeft er maar een) is de oorzaak van het te kleine hoofd en de onderontwikkelde hersenbalk tussen de beide hersenhelften.

Patiëntenhulp

- Facebookgroep voor families die te maken hebben met 1q4 deletions, zie: www.facebook.com/groups/133964299961835
- Understanding chromosome disorders. Unique
- Rare Chromosome Disorder Support Group: info@rarechromo.org I www.rarechromo.org
- Orphanet: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=250989

Bibliografie

- 1q4 deletions: from 1q42 and beyond
- Understanding chromosome disorders. Unique
- Rare Chromosome Disorder Support Group,
- info@rarechromo.org I www.rarechromo.org

SYNDROOM VAN MICRODELETIE VAN 2Q23.1

Patiënten die materiaal van hun chromosomen verliezen op een interstitiële zone van de lange arm van chromosoom 2 vertonen herkenbare klinische kenmerken.

- Algemene groeivertraging
- Hypotonie
- Moeilijkheden bij het eten
- Ernstige beperking van het taalvermogen
- Spiertrekkingen

- Kleine gestalte
- Microcefalie
- Dymorfie
- Autismespectrumstoornissen, stereotiep gedrag, zelfverwonding en andere gedragsstoornissen
- Slaapstoornissen

Impact op het taalvermogen:

Sommige kinderen zijn in staat om korte zinnen te zeggen, anderen zijn helemaal niet in staat om te spreken. De meeste kinderen verstaan eenvoudige taal of pictogrammen, maar hebben meer moeite met expressief taalgebruik.

Er zijn gevallen beschreven van patiëntjes met progressieve microcefalie en regressie van het taalvermogen.

De haploinsufficiëntie van het gen MBD5 (het ontbreken van een copie) heeft een impact op de expressie van genen die verband houden met autismespectrumstoornissen, onder andere UBE3A (Angelmansyndroom), TCF4 (Syndroom van Pitt-Hopkins), MEF2C (Syndroom van deletie van 5q14.3), EHMT1 (Syndroom van Kleefstra) en RAI1 (Syndroom van Smith-Magenis). Dit wijst erop dat het gen MBD5 de transcriptie reguleert. En de eerder vermelde genen maken deel uit van het zelfde functionele netwerk en het defect van een ervan leidt tot een gelijkaardige fenotype.

PATIËNTENHULP

- Facebookgroep voor families die getroffen zijn door de microdeletie van 2q23.1: www.facebook.com/groups/260449943985091
- <http://2q23.org/>Understanding chromosome disorders. Unique
- Rare Chromosome Disorder Support Group: info@rarechromo.org I www.rarechromo.org

Bibliografie

2q23.1 microdeletion syndrome. Understanding chromosome disorders. Unique Rare Chromosome Disorder Support Group, info@rarechromo.org I www.rarechromo.org

Microdelección 2q23.1 y hallazgos sindrómicos. Laura Pérez-Gay, Carmen Gómez-Lado, Jesús Eirís-Puñal, David Dacruz, Inés Quintela, Francisco Barros-Angueira, Manuel Castro-Gago. *Rev Neurol* 2013; 57 (9)

Trapping MBD5 to understand 2q23.1 microdeletion syndrome Deborah Y Kwon & Zhaolan Zhou *EMBO Molecular Medicine* Vol 6 | No 8 | 2014

Phenotypic and Molecular Convergence of 2q23.1 Deletion Syndrome with Other Neurodevelopmental Syndromes Associated with Autism Spectrum Disorder. Sureni V. Mullegama, Joseph T. Alaimo, Li Chen and Sarah H. Elsea. *Int. J. Mol. Sci.* 2015, 16

Algemene opmerkingen

Enerzijds is er een verwantschap is tussen de beide syndromen van microdeletie, die veel fysieke kenmerken gemeen hebben, zoals de microcefalie, kleine gestalte, spiertrekkingen, zware beperkingen van mondeling taalgebruik. Anderzijds zijn er ook verschillen, want de ene patiënt heeft een grotere dysmorfie of verstandelijke beperking dan een andere. Het is dan ook niet gemakkelijk om patiënten klinisch te identificeren en er zijn dan ook CGH-arraytechnieken bij nodig. Het is belangrijk te weten welke genen precies gemoeid zijn met de verschijning van het syndroom. In het geval van de deletie van 1q4 is bij de meeste patiënten de haploinsufficiëntie van het gen AKT3 de oorzaak van de hypoplasie/agenesie van het corpus callosum. In het geval van de deletie van 2q21.3 is het de haploinsufficiëntie van het gen MBD5 die leidt tot de autismspectrumstoornis bij 98% van de patiënten.

Communicatiestrategieën

Een van de meest opvallende eigenschappen van het syndroom is de afwezigheid van het spraakvermogen, of de traagheid waarmee het verworven wordt. Patiënten zijn nochtans om staat om zich door middel van gebaren uit te drukken, hun begrip van taal is beter dan zelf te kunnen spreken.

Stimuleren van communicatie door logopedisten en spraaktherapeuten is dan ook fundamenteel.

De strategieën die moeten ingezet worden zijn dan ook de volgende:

- Moeite doen om de gebaren te begrijpen van personen met deze aandoening. Reageren op hun bewegingen, handelingen, gebaren waarmee ze wijzen, hun blik, klanken, of spraakgeluiden, en er zoveel mogelijk betekenis aan te geven in een bepaalde context.
- Gebarentaal of alternatieve communicatievormen aanleren om de patiënt de mogelijkheid te geven te communiceren. Gebruik maken van **Ondersteunende- of Alternatieve Communicatiesystemen (OACS)**. Dit zijn alternatieve systemen voor verbale taal die de moeilijkheden willen overwinnen of alternatieven bieden voor de communicatiemoeilijkheden die personen met een beperking ondervinden.
- Systemen van symbolen aanpassen aan de eigenschappen van iedere persoon (in functie van de cognitieve capaciteit, maar ook motoriek en vermogen om om te gaan met taal). In functie van het verstandelijke

niveau kan gebruik gemaakt worden van miniatuurvoorwerpen, foto's van echte voorwerpen of pictogrammen.

- Rekening houden met motorische beperkingen bij het gebruik van ondersteunde communicatie.
- Alle pogingen tot communicatie en gebruik van ondersteunende middelen positief onthalen
- Gebruik maken van gelijk welk spontaan gebaar om te verwijzen naar een voorwerp of actie. Natuurlijk vallen deze moeilijk te combineren met het systeem van ondersteunde of alternatieve communicatie waar mee gewerkt wordt.
- Rekening houden met het feit dat ondersteunde communicatie beter werkt naarmate ze gebruikt wordt in natuurlijke en functionele situaties.
- Het gebruik aanmoedigen van gebaren die woorden ondersteunen. Eerst gebaren die verwijzen naar concrete voorwerpen zoals “brood” of “bal”, daarna handelingen zoals “eten” of “spelen”.
- Foto's gebruiken van vroegere activiteiten om komende activiteiten aan te kondigen. Pictogrammen gebruiken om concepten aan te leren.
- Gebruik maken van technische hulpmiddelen.

In situaties waar men de patiënt niet kent is het aanbevolen het volgende te doen:

- Aan de familie vragen op welke manier er gewoonlijk met de patiënt gecommuniceerd wordt.
- Als er gebruik gemaakt wordt van ondersteunde of alternatieve communicatie door middel van foto's, vragen dat de patiënt deze altijd op zak heeft om ze te kunnen gebruiken.
- Als de patiënt communiceert door middel van gebaren, aan de familie een kort overzicht van de gebaren vragen om ze te kunnen interpreteren.
- Komende activiteiten steeds aankondigen door middel van visuele ondersteuningsmiddelen (echt voorwerp, foto's, pictogrammen).

Gedragsproblemen en hoe ermee om te gaan

De personen die lijden aan dit syndroom, kunnen volgend gedrag vertonen:

Woede-aanvallen, huilbuien en zelfverwonding veroorzaakt door frustratie:

- Onnodige frustratie zo veel mogelijk vermijden
- De aandacht afleiden van wat frustratie veroorzaakt, de aandacht vestigen op een andere stimulus (voorwerp of activiteit)

- Rustig reageren en de woede of frustratie niet erger maken
- Nagaan waarom de patiënt woedend of gefrustreerd is

15. Doofheid en Bijkomende Oorzaken van Verstandelijke Beperking

Hypoacusie treft 1/500 pasgeborenen. Ze kan te maken hebben met de geleiding of met de waarneming of een combinatie zijn van beide. Ze kan al dan niet syndromisch zijn.

Bij syndromische doofheid lijdt de patiënt niet alleen aan gehoorverlies maar is er tevens iets abnormaals aan de hand met het hart, de nieren, de huid... Er zijn alles bij elkaar wel 400 syndromen die samen leiden tot 30% van de prelinguale doofheid. We vermelden hier enkele van de vormen van syndromische doofheid die gepaard gaan met een verstandelijke beperking.

Doofheid gepaard met craniofaciale afwijkingen

S. Treacher Collins, DS. Godenhar, S. Charge, en anderen.

De meeste van deze beperkingen hebben te maken met een abnormale ontwikkeling van de eerste of tweede branchiale boog. Deze bogen dragen bij tot de ontwikkeling van het skelet (kaak, onderkaak, middenoor, gehoorbeentjes), structuur van de spieren (aangezichtsspieren) en van de zenuwen (bijvoorbeeld, de aangezichtszenuw) van het aangezicht.

Syndroom van Treacher Collins

Dit syndroom wordt veroorzaakt door autosomaal dominante overerving; het komt voor bij 1/50.000 levend geboren kinderen. De afwijkingen van het aangezicht zijn meestal een bilaterale hypoplasie van de zygomata, supraorbitale hypoplasie en micrognathie. Mongoloïde oogstand met wijd uit elkaar staande ogen, coloboma van de ooglens en gezichtsproblemen. Afwijkingen van het buitenoor. 40-50% van de patiënten lijden aan doofheid wegens geleidingsstoornissen (soms nog verergerd door waarnemingsstoornissen bij hoge frequenties), vooral wegens hypoplasie van het oor of misvormingen van de beentjes van het middenoor. Gewoonlijk is het middenoor normaal ontwikkeld. Sommige patiënten hebben een lichte verstandelijke beperking, maar gewoonlijk is de verstandelijke capaciteit normaal.

Syndroom van Goldenhar of hemifaciale microsomie

Dit syndroom komt sporadisch voor; er zijn gevallen van autosomaal dominante overerving en ook van autosomaal recessieve overerving. Alles bij elkaar is er 1 geval op 5000 tot 25000 levendgeborenen. Het syndroom kenmerkt zich door hemifaciale microsomie (asymmetrische gezicht waarbij een zijde kleiner is dan de andere), misvormingen van de oorschelp of oorlellen, afwijkingen van de wervelkolom, van de ogen (dermoides epibulbares, coloboom van het ooglid, microphtalmie), hypoplasie van de onderkaak. Afwijkingen van het hart, van het centrale zenuwstelsel, van de craniale zenuwen, soms van de nieren of het spijsverteringsstelsel. Doofheid door geleidingsstoornis is licht tot gematigd; als gevolg van een waarnemingsstoornis is ze ernstig tot zeer ernstig. Bij 5-15% van de patiënten is er tevens een verstandelijke beperking.

Syndroom van Charge

De naam van dit syndroom is het acroniem van:

Coloboom (spleet in het ooglid)

Hartaandoening

Atresie choane (opening van de neus naar de keelholte zit dicht)

Retardatie in de groei- en ontwikkeling

Genitale hypoplasie

Ear (oor) aandoeningen

Het syndroom van CHARGE komt voor bij 1/8500-10000 levendgeborenen; de oorzaak is autosomaal dominante overerving. De audiologische kenmerken zijn ernstig tot heel ernstig, meestal gemengd. Trage ontwikkeling. Kinderen met het CHARGEsyndroom vertonen gewoonlijk een aanzienlijke motorische achterstand als gevolg van langdurige hospitalisaties, bewegingsarmoede, slappe ligamenten, vermindering van de gezichtsscherpte, beperkt gehoor en evenwichtstoornissen. De linguale ontwikkeling verloopt trager omwille van het gehoorverlies en wordt nog ernstiger door het verlies van het gezichtsvermogen dat lezen en het waarnemen van gebaren van gebarentaal bemoeilijkt.

Impact op het taalvermogen

Bij patiënten die ook een verstandelijke beperking hebben, zijn problemen met taal en communicatie frequent. Logopedie is voor hen fundamenteel. Het is belangrijk te evalueren welk zowel het auditieve als visuele vermogen is van deze kinderen, want 10-20% vertonen auditieve of visuele beperkingen, of beide.

Patiëntenhulp

- AboutFace International: www.aboutface.ca
- CHARGE Syndrome Foundation: www.chargesyndrome.org
- Charge syndroom België

Bibliografie

Bibliografía:

Gene reviews (internet)

Craniofacial Microsomia Overview

Carrie L Heike, Daniela V Luquetti, Anne V Hing,

Initial Posting: March 19, 2009; Last Update: October 9, 2014.

Gene reviews (internet)

Treacher Collins Syndrome

Sara Huston Katsanis, Etylin Wang Jabs

Initial Posting: July 20, 2004; Last Revision: August 30, 2012.

Gene reviews (internet)

CHARGE Syndrome

Seema R Lalani, Margaret A Hefner, John W Belmont, Sandra LH Davenport.

Initial Posting: October 2, 2006; Last Update: February 2, 2012.

Communicatiestrategieën

Zogenaamde “syndromische doofheid” gaat gepaard met andere beperkingen elders in het lichaam. Er zijn meer dan 400 genetische afwijkingen gekend die leiden tot doofheid. Bepaalde vormen van syndromische doofheid gaan gepaard met een verstandelijke beperking.

Personen met de syndromen van Treacher-Collins, Goldenhar of Charge hebben af te rekenen met visuele- of auditieve beperkingen die spraak en communicatie bemoeilijken.

Soms is het gehoorverlies niet zwaar genoeg om van “doofheid” te spreken. Toch kan gelijk welke vorm van gehoorverlies leiden tot een mindere ontwikkeling van het spraakvermogen en taalvaardigheid. Het is dan ook belangrijk dat logopedisten en andere specialisten in spraakstoornissen ingezet worden om het gebruik van taal te stimuleren.

- Syndroom van Treacher-Collins

Dit syndroom vertoont meerdere kenmerken die naast het gehoorverlies en een verstandelijke beperkingen (alhoewel zeldzaam) ook het spraakvermogen en de taalvaardigheid kunnen beïnvloeden. Anatomisch-morfologische afwijkingen, bijvoorbeeld, zullen leiden tot articulatorische moeilijkheden bij het spreken, waardoor spraak anders zal klinken en moeilijk te verstaan zal zijn.

- Syndroom van Goldenhar

Dit syndroom is een variante van hemifaciale microsomie en uit zich via een hele reeks symptomen en aanwijzingen die variëren van persoon tot persoon, en dus ook qua ernstigheid. Sommige van de symptomen zoals slecht horen, slecht zien en verstandelijke beperking (bij 5-15% van de gevallen) hebben gevolgen voor spraak en communicatie.

- Syndroom van Charge

Deze genetische afwijking leidt tot gehoorverlies en slechthoortheid.

Daarom kan het zijn dat personen met dit syndroom bij het luisteren of bij het zelf spreken geen gebruik maken van dezelfde symbolen. Sommigen maken gebruik van meerdere systemen terzelfder tijd en de manier waarop ze het doen kan door de jaren heen evolueren. Dit vraagt dat de omgeving zich ook aanpast aan de evoluerende sensorische- en cognitieve mogelijkheden van de persoon.

Naast beperkingen op het vlak van zicht en gehoor kan er ook sprake zijn van een verstandelijke beperking, die licht of ernstig kan zijn, maar die het spreken en maken van gebaren alweer moeilijk maakt (zwakke spiertonus, beperkt tactiel vermogen, kleine onderkaak, dyspraxie, enz.).

Nuttige communicatiestrategieën zijn dan ook:

- Gebruik maken van **Ondersteunende- en Alternatieve Communicatiesystemen** (OACS). Dit zijn alternatieve systemen voor gesproken taal, die de mogelijkheden tot communiceren versterken (ondersteunend) of compenseren (alternatief) van personen met een beperking.
- Het communicatiesysteem moet aangepast zijn aan iedere persoon in functie van de cognitieve, taalkundige- en motorische capaciteit). Er kan bij deze OACS gebruik gemaakt worden van: minivoorwerpen, foto's van echte voorwerpen of pictogrammen.
- Gebruik maken van ieder spontaan teken of gebaar om naar een voorwerp of handeling te verwijzen (deze zijn niet incompatibel met OACS).
- Zoveel mogelijk ondersteunde communicatie aanleren in natuurlijke en functionele contexten
- Alle pogingen tot communicatie positief onthalen, zoals ook het gebruik van OACS
- Moeite doen om alle signalen te begrijpen van deze personen. Reageren op bewegingen, handelingen, aanwijzingen, uitdrukkingen van de ogen, geluiden en klanken om er een betekenis aan te geven in de context waarin ze voorkomen

- Foto's gebruiken om minder gebruikelijke activiteiten aan te kondigen, of aan te kondigen dat een bepaalde activiteit volgt
- Gebruik maken van technische hulpmiddelen

Specifieke strategieën voor doofblinde personen (syndroom van Charge):

Uitzoeken welke de meest gepaste manier is van communiceren in functie van wat de persoon geleerd heeft, van wat er rest qua gehoor of zicht, en behendigheid bij het gebruiken van toestellen, enz. Er wordt vooral gebruik gemaakt van handgebaren, maar andere methodes zijn:

- Liplezen
- Gebarentaal
- Tekens maken binnen het gezichtsveld, beperkt en al dan niet ondersteund
- Braille- of Moonschrift
- Letterblokken
- Geschreven notities
- Elektronische communicatie (waardoor Brailleschrift verschijnt of letters in groot formaat)
- Eigen tekens
- Tadoma (tactiel liplezen, gewoonlijk als ondersteuning)
- Combinaties van de voorgaande systemen

Wanneer gebarentaal gebruikt wordt, moeten de gebaren aan een normaal tempo gemaakt worden, maar moet het gebaar duidelijk zijn, de zinnen kort, en moet men op een ideale afstand staan ten opzichte van de gesprekspartner.

In situaties waar men de persoon niet kent, is het aan te bevelen het volgende te doen:

- Aan de familie vragen op welke manier er gewoonlijk met de persoon gecommuniceerd wordt
- Als er gebruik gemaakt wordt van gebaren, aan de familie een kort overzicht vragen van de gebruikelijke gebaren om ze te kunnen interpreteren
- Als er gebruik gemaakt wordt van OACS met pictogrammen of foto's, vragen dat de persoon deze altijd bij zich heeft om er gebruik van te kunnen maken.

- Als er geen slechtheid is, komende activiteiten zo veel mogelijk aankondigen met behulp van een visuele ondersteuningsvorm

Gedragsproblemen en hoe ermee om te gaan

Personen die naast doofheid nog andere oorzaken van verstandelijke beperking vertonen, kunnen gedragsproblemen hebben zoals: zelfverwonding, agressief gedrag tegenover anderen, uitdagen, enz. Soms doet zich uiterst koppig gedrag voor bij jongeren of obsessief-compulsief gedrag voor bij volwassenen (in het geval van het syndroom van Charge), wat voor problemen kan zorgen in de omgeving.

Dit kan te maken hebben met uiteenlopende oorzaken: frustraties omwille van de moeizame communicatie, pijn, fysisch ongemak, verstandelijke beperkingen, (en soms) veranderingen in activiteiten en bij het begin van een activiteit.

Het is belangrijk erbij stil te staan dat gedrag een communicatieve functie heeft. De reden van het gedrag moet dan ook doorgrond worden alsook het soort communicatie dat gepaard gaat met het moeilijk gedrag. De persoon met het syndroom moet manieren aangereikt krijgen om gemakkelijker te kunnen communiceren en te verkrijgen wat hij/zij wil.

Rekening houdend met het voorgaande, kan het volgende aanbevolen worden:

- Niet boos worden, dreigen, kwetsen, enz.
- De persoon helpen om de meest geschikte manier te vinden om te communiceren
- Het moeilijke gedrag over het hoofd zien, de persoon beschermen tegen gevaren, gedrag stimuleren waardoor het ongepast gedrag vermindert. Agressief gedrag mag niet te veel aandacht krijgen.
- Geduldig zijn.
- Rustig blijven en angst of woede niet erger maken door er op te reageren
- Nagaan welke de situaties zijn die leiden tot angst of ongemak, en proberen deze beperken zodat er ook geen moeilijk gedrag op volgt
- Routines volgen en een omgeving creëren waarin alles ordelijk en georganiseerd is, om hevig gedrag te vermijden
- Basisnormen aanleren en verder inprenten. Sterker inprenten en veralgemenen door middel van visuele ondersteuningsvormen zodat deze personen zich herinneren hoe ze zich moeten gedragen.

COMMUNICATIE

1. Communicatie met personen met een ernstige verstandelijke beperking: algemene opmerkingen.....	65
2. Meest gebruikelijke schalen om intelligentie en taal te meten tijdens de ontwikkeling van het kind	68
3. Verwerving van taal- en communicatieve vaardigheid bij kinderen met een verstandelijke beperking.....	74
4. Totale communicatie/Multimodale communicatie.....	78
5. Multimodaliteit en tolken	82
6. Slechthorendheid/Doofheid.....	85

COMMUNICATIE

1. Communicatie met personen met een ernstige verstandelijke beperking: algemene opmerkingen

We gaan er van uit dat taal en communicatieve vaardigheden fundamenteel zijn om deel te nemen aan alle aspecten van het dagelijkse leven, school en om te gaan met de mensen rondom ons (Light & McNaughton, 2012). Het is immers zo dat we via taal en communicatie behoeften en wensen uitdrukken, informatie delen en omgaan met de anderen. De afwezigheid van deze vaardigheden leidt tot een beperkte of zelfs afwezige communicatie met andere mensen. Bij personen die deze vaardigheden niet bezitten spreekt men van Complexe Communicatieve Behoeften.

De ernstige verstandelijke beperkingen die personen treffen onder de vorm van syndromen of aandoeningen zoals de autismespectrumstoornis, hebben te maken met neurologische factoren die functionele communicatie onmogelijk maken. Daardoor wordt het moeilijk om emoties onder controle te houden of bijvoorbeeld ook opwinding. Reacties op stimuli kunnen daardoor heel hevig zijn. Het kan dan gaan van extreme geprikkeldheid tot extreme geslotenheid.

Alhoewel het vaak aanbevolen wordt om sensorisch georiënteerde therapieën toe te passen, is het niet bewezen dat deze een positief effect hebben. Wat gewoonlijk wel helpt (Jordan, 2012:197) is een zorgvuldige observatie van de persoon met een beperking om na te gaan wanneer hij/zij extreem opgewonden of integendeel extreem gesloten is, ons aan te passen en rekening te houden met de manier waarop de persoon met een beperking dit moment overwint.

Veel situaties die leiden tot agressief gedrag hebben te maken met een paniekgevoel wanneer de zaken anders verlopen dan voorzien, of wanneer bepaalde routines onderbroken worden, en in die zin zijn zulke reacties dan ook te voorzien. Natuurlijk is zulk gedrag heel ongemakkelijk voor de omgeving, wat de omgang met andere mensen dan ook beperkt, vandaar dat er gepaste oplossingen moeten gezocht worden. Daarom is het volgens Jordan (2012:203) beter dit gedrag te beschouwen als een vorm van communicatie, en een strategie te zoeken waardoor deze communicatie anders verloopt dan via agressief gedrag. Als we vaststellen dat het een defensieve reactie is tegenover angst of woede zijn relaxatietechnieken geschikter om met dit gedrag om te gaan dan pogingen om zulk gedrag in te dijken.

Jordan (2012: 203) meent dat met de volgende factoren rekening moet gehouden worden als we zulk gedrag willen bijsturen:

1. Verandering van de omgevingsfactoren
2. Een alternatief aanleren
3. De gevolgen van het gedrag veranderen

Ze geeft het volgende voorbeeld. Als een leerling een andere leerling krabt tijdens een bijeenkomst, moet er nagegaan worden waarom de leerling dit doet, heeft het bijvoorbeeld te maken met lawaai en is het een teken dat de leerling de zaal wil

verlaten? Dan zal men aan deze leerling moeten leren op welke manier hij/zij duidelijk kan maken dat hij/zij de bijeenkomst wil verlaten, of zal men moeten beslissen om te beginnen met kortere bijeenkomsten die geleidelijk aan langer worden. Ze merkt ook op dat mensen met een zware verstandelijke beperking soms opzettelijke handelingen stellen om de ander er toe te brengen dat hij zich boos maakt. Daarom is de beste manier om tot communicatie te komen en personen met een verstandelijke beperking te kalmeren toch eerst en vooral proberen te begrijpen waarom ze zich zo gedragen. Een positieve benadering die erin bestaat dat we gedrag beschouwen als een vorm van communicatie, leidt tot betere resultaten. Men probeert deze persoon er dus toe te brengen dat hij/zij op een meer gepaste manier communiceert in plaats van ongewenst gedrag te vertonen.

Enkele raadgevingen om dit op een positieve manier aan te pakken

Het problematisch gedrag kan bedwongen worden door diverse strategieën toe te passen die als doel hebben beter te begrijpen, stress te beperken en ander gedrag aan te leren door middel van positieve stimuli. Er moet bijvoorbeeld rekening mee gehouden worden dat de persoon met een beperking op bepaalde plaatsen ongepast gedrag kan vertonen omdat hij/zij de plaats in verband brengen met een eerdere onaangename ervaring. Hetzelfde kan gebeuren met klanken of met kleuren.

Personen met een zware verstandelijke beperking kunnen angst voelen als ze zich moeten aanpassen aan de aanwezigheid van onbekenden, vooral dan omdat het gedrag van deze onbekenden ook een factor van stress kan zijn. Als deze nieuwe verzorger, leraar, monitor uitdagend gedrag vertoont, is er weinig kans dat hij/zij aanvaard wordt. Ook de stem van deze personen kan een rol spelen bij personen met een psychische beperking: wanneer ze door deze onbekenden op dezelfde manier aangesproken worden als hun gebruikelijke opvoeders, als de communicatie rustig verloopt en niet dreigend overkomt, is er geen probleem.

Er zijn heel wat handboeken en wetenschappelijke artikels geschreven over de beste manier om te communiceren. Veel auteurs komen tot het besluit dat de meest ethische aanpak erin bestaat personen met een verstandelijke beperking te zien als mensen die werkelijk communiceren (Tetzchner & Jense, 1999), en ze pleiten dan ook voor een aanpak die zich “totale communicatie” noemt (Calculator) en gebruik maakt van traditionele maar ook meer subtiele methodes.

De fiches in dit project hebben als doel duidelijke en nuttige informatie te geven over verschillende aandoeningen en hun kenmerken, en de manier waarop leraars, therapeuten, tolken, zorgpersoneel, vrijetijdsmonitoren en anderen kunnen communiceren met personen met een ernstige verstandelijke beperking.

Bibliografie

Kober, R. (ed.) (2010) *Enhancing the Quality of Life of People with Intellectual Disabilities*. Londres: Springer.

Jordan, R. (2012): *Autismo con discapacidad intelectual grave*. Ávila: Autismo Ávila.

<http://www.challengingbehaviour.org.uk/about-us/what-is-c-b/severe-learning-disabilities.html>

Light, J. & McNaughton, D. (2002). Supporting the communication, language and literacy development of children with Complex Communication Needs: State of the science and future research priorities. *Assistive Technology*, 24, 34-44

2. Meest gebruikelijke schalen om intelligentie en taal te meten tijdens de ontwikkeling van het kind

Schaal		Domein	Leeftijd
SCHALEN VAN ONTWIKKELING VAN ZUIGELINGEN (BALEY_BSID)	Verstandelijke en motorische ontwikkeling tijdens de babyfase	Verstandelijk niveau: Receptief en productief taalvermogen en niet-verbale oplossing van problemen/aandacht	2 maand tot 2 jaar en 6 maanden
SCHAAL VAN BRUNET-LEZINE		Domein van perceptief-manipulatieve ontwikkeling Domein van sociale ontwikkeling Domein	0 maanden tot 3 jaar
ONTWIKKELINGSINVENTARIS VAN BATTELLE. (BDI)	Ontwikkeling en diagnose van mogelijke beperking of trage ontwikkeling	Persoonlijk/sociaal, adaptatief, motorisch, communicatie en cognitie	0-8 jaar
SCHALEN VAN McCARTHY VOOR VAARDIGHEDEN EN PSYCHOMOTORIEK AD VAN KINDEREN (M.S.C.A.)	Cognitieve en motorische vaardigheden, zowel ruw als fijn	Vaardigheden in verband met taal, perceptie, manipuleren, rekenen, geheugen, coördinatie van de motoriek en lateraliteit	2 jaar 6 maanden tot 8 jaar 6 maanden
TESTBATTERIJ VOOR DE EVOLUTIE VAN KINDEREN VAN KAUFMAN (K-ABC)	Intelligentie, problemen oplossen, informatie	Oplossen van problemen, kennis en attitude	2 jaar 6 maanden tot 12 jaar 6 maanden
INTELLIGENTIE-SCHAAL VAN STANFORD-BINET (4 ^a editie)	Verbale en niet-verbale intelligentie	Verbaal, abstract en visueel redeneren.	2 jaar en ouder
SCHAAL VAN WECHSLERVOOR DE INTELLIGENTIE VAN KINDEREN (WISC) y als kleuter en in de basisschool (WPPSI)	Intelligentie	Manipulatief IQ (niet- verbaal) en taal-IQ.	4 tot 6 jaar en half Van 6 jaar tot 16 jaar

GESSELLTEST	Intelligentie	Motorisch gedrag Vermogen tot aanpassen Taal Persoonlijk-Sociaal gedrag	4 maanden tot 3 jaar
OBSERVATIE- ONTWIKKELINGS- SCHAAL		Motorisch, sensorisch, affectief, contact en communicatie.	

- **ALGEMENE TAALTESTS:**

- **PLON- R** (Prueba de Lenguaje Oral de Navarra/spraaktest van de Universiteit van Navarra). Deze test dient om het niveau te screenen of om een snelle diagnose te stellen van de ontwikkeling van het spraakvermogen. Voor de leeftijd van 3 tot 6 jaar.
- **BLOC** (Bateria de Lenguaje Objetiva y Criterial/Objectieve en criteriumgebaseerde testbatterij). Bestaat uit 4 basiscomponenten van taal: morfologie, syntaxis, semantiek y pragmatiek. Test geen fonologie. Voor leeftijden van 5 tot 14 jaar.
- **ITPA** (Illinoistest voor Psycholinguïstische vaardigheden). Evaluatie van de psycholinguïstische vaardigheden. Maakt diagnose van leerstoornissen mogelijk. Gebruik: kinderen van 2,5 tot 10,5 jaar.

- **SPECIFIEKE TAALTESTS:**

- **GEINDUCEERDE FONOLOGISCHE TEST:** Deze test evalueert de fonologische vaardigheid bij geïnduceerde taalexpressie en herhaling. Voor de leeftijd van 3 tot 7 jaar.
- **LOGOPEDISCHE ARTICULATIEPROEF (ELA-ALBOR).** Deze test dient om de fonologische component van taal te evalueren. Voor de leeftijd van 4 tot 6 jaar.
- **VERSTAANBAARHEIDSTEST.** Deze test meet de verstaanbaarheid van spraak bij kinderen en volwassenen met zware stoornissen (doven, personen met dysartrie).
- **TEST VAN METALINGUISTISCHE VAARDIGHEDEN.** Evalueren van de ontwikkeling van de metalinguïstische vaardigheden op het moment dat het kind op systematische wijze leert lezen en schrijven.
- **TEST VAN AANLEG VOOR FONOLOGISCHE EN AUDITIEVE HERKENNING.** Deze test dient om stoornissen op te sporen vanaf ongeveer de leeftijd van 3 jaar.

Het gaat dan om stoornissen veroorzaakt door beperkingen op het vlak van auditief onderscheiden. Doel is om snel tot een behandeling over te gaan.

- **BOEHMTEST VOOR BASISCONCEPTEN.** Deze test dient om na te gaan in hoeverre kinderen een aantal concepten beheersen die fundamenteel blijken tijdens de eerste schooljaren. Voor de leeftijd van 4-7 jaar.
- **PEABODYTEST.** Evalueert de lexicale kennis. Vanaf 2 jaar en half.
- **TOKEN TEST.** Dient om de syntaxis te evalueren, en ook het begrip van commando's volgens een stijgende moeilijkheidsgraad. Kan gebruikt worden bij kinderen.
- **TSA-TEST ONTWIKKELING VAN DE MORFOSYNTAXIS BIJ KINDEREN** Zoals de titel aangeeft, dient deze test om de kennis van morfosyntaxis te testen. Van 3 tot 7 jaar.
- **LEES- en SCHRIJFTESTS:**
 - **PROLEC**-Evaluatie van leesprocessen. Geeft een score aan de leesvaardigheid van kinderen, en aan de strategieën die ieder kind gebruikt bij het lezen van een tekst. Anderzijds geeft de test een score aan bepaalde mechanisme die niet goed werken en dan ook beletten om goed te lezen. Gebruik: in de basisschool van het eerste tot vierde jaar
 - **PROLEC- SE**-Evaluatie van andere aspecten die bij lezen komen kijken: lexicale, syntactische en semantische. Gebruik: in het eerste tot vierde jaar van de basisschool.
 - **PROESC**-Evaluatie van schrijfprocessen. De test evalueert de belangrijkste processen die betrokken zijn bij het schrijven en opmerken van fouten. Gebruik: van het derde jaar van de basisschool tot het vierde jaar van de secundaire school.
 - **TEST VOOR BEGRIJPEND LEZEN.** Dient om na te gaan in hoeverre het kind begrijpt wat het leest. Gebruik: tussen 6-7 jaar.
 - **DYSLEXIE EN DYSGRAFIE.** Theoriën, klinisch onderzoek, exploratie.
 - **EDIL1-TEST VOOR EXPLORATIE VAN INDIVIDUELE LEESPROBLEMEN.** De test evalueert drie aspecten van het leesproces: nauwgezetheid, begrip en snelheid. Aan de hand van de scores die deze test toekent, is het

mogelijk een globaal niveau van het lezertje in te schatten. Gebruik: beginnende lezers of kinderen die leesmoelijkheden ondervinden.

- **BADICBALE**-Diagnostische batterij voor de basisvaardigheden nodig voor schrijfvaardigheid. De test dient om de aanleg te meten voor schrijfvaardigheid. Gebruik: tussen 4 en 6 jaar. Hij kan ook gebruikt worden bij oudere kinderen die moeite hebben met leren schrijven.
- **BADIMALE-TEST**. Testbatterij voor leesrijpheid. Gebruik: tijdens het 5de en 6de jaar van de psychofysiske ontwikkeling.
- **ECL-TEST VOOR DE EVALUATIE VAN LEESVAARDIGHEID**. De test evalueert leesvaardigheid bij scholieren. Gebruik: tussen 7 en 16 jaar.
- **INTELLIGENTIETESTS:**
 - **MC CARTHY (MSCA)**. Kent scores toe aan verschillende cognitieve en motorische vaardigheden, volgens zes schalen: verbaal, perceptief-manipulatief, numerisch, algemeen cognitief en motorisch. Gebruik: bij kinderen van 2,5 tot 8,5 jaar.
 - **WISC**. Test om het IQ te bepalen. Geeft een apart IQ voor het (niet-verbale) manipulatieve gedrag en taal.
 - **WPPSI**. Test om IQ te bepalen. Geeft ook (niet-verbal) manipulatief IQ en een taal-IQ.
 - **RAVEN, PROGRESSIEVE MATRICES**. Doel ervan is een van de componenten te meten van de “g-factor” die geïdentificeerd is door Spearman, meer bepaald de vaardigheid om relaties aan te gaan. Gebruik: bij kleine kinderen, jongeren, volwassenen.
 - **TONI-2**. Niet-verbale intelligentietest. Geeft een score aan de vaardigheid om problemen op te lossen zonder dat er taal of motorische vaardigheden bij te pas komen. Gebruik: bij testpersonen tussen 5 en 85 jaar.
 - **K-BIT**. Korte IQ-test van Kaufman. Deze testbatterij is opgevat om zowel verbale als niet-verbale intelligentie te meten. Gebruik: personen tussen 4 en 90 jaar.
 - **K-ABC-KAUFMAN INTELLIGENTIETESTBATTERIJ**. Test het leerpotentieel van kinderen. Gebruik: van 2 tot 12 jaar.

- **ONTWIKKELINGSSCHALEN:**

- **PORTAGE-GIDS:** Deze omvat 5 ontwikkelingsdomeinen en een apart deel over hoe je een baby moet stimuleren. Deze domeinen zijn: socialiseren, zelfhulp, cognitie, taal en motorische ontwikkeling. Gebruik: bij kinderen tussen 0 en 6 jaar.
- **BRUNET- LÉZINE:** Deze test meet de psychomotorische ontwikkeling van de baby. Er worden 5 scores toegekend: op de controle van de houding, taal, sociaal karakter, coördinatie van ogen en beweging, globale evaluatie. Gebruik: van 1 tot 30 maanden.
- **CAROLINA-CURRICULUM.** Scores en oefeningen voor baby's en kleine kinderen met speciale behoeften. Gebruik van 0 tot 24 maanden.
- **MC CARTHY (MSCA).** Geeft scores aan verschillende cognitieve en motorische gedragingen: verbaal, perceptief-manipulatief, numerisch, algemeen cognitief of IQ, geheugen en motorische vaardigheid. Gebruik: bij kinderen tussen 2,5 en 8,5 jaar.

OPMERKING OVER HET BEPALEN VANDE COGNITIEVE RIJPHEID TIJDENS DE KINDERJAREN

Het komt vaak voor dat een jonge patiënt niet één probleem heeft, maar ook nog een tweede dat met het eerste te maken heeft. Vandaar dat er rekening moet gehouden worden met:

1. De persoonlijkheid en de manier waarop ze tot uiting komt, of de affectieve component defensief is dan wel of het kind integendeel vlot contact legt. Nagaan welke defensieve mechanismen overwegen.
2. Stoornissen die te maken hebben met inhibitie of blokkeren en lichte of ernstige stoornissen bij het in relatie treden met iemand.
3. Psychomotorische rijpheid. Er kunnen problemen zijn in verband met instabiel gedrag, traagheid, gebrek aan aandacht. Er moet nagegaan worden om welk specifiek domein het gaat.

TAALGERELATEERDE ASPECTEN

Gewoonlijk maakt men een onderscheid tussen taalgebruik dat receptief is (deze functie heeft te maken met het interpreteren van de auditieve stimuli en het begrijpen van een betekenis van woorden of zinnen) of productief (het vermogen om woorden te onthouden, te organiseren volgens regels die eigen zijn aan iedere taal, en sequentieel met elkaar te verbinden om gedachten uit te drukken).

Een deficit op het receptieve vlak leidt tot moeilijkheden om te begrijpen. Deficits op het expressieve vlak leiden vaak tot problemen op school. De meest frequente zijn veranderingen van de stem, het timbre, vlotheid.

De ontwikkeling van taal vertoont het volgende proces:

Stamelen begint vanaf de leeftijd van 6-9 maanden, eerst met lettergrepen, waarbij zowel het expressieve als het emotionele element belangrijk zijn. Omstreeks de leeftijd van 9-10 maanden zegt het kind zijn eerste woordjes met een werkelijke betekenis.

Vervolgens komt de holofrastische periode, tussen de leeftijd van 10-18 maanden. Woorden hebben de waarde van zinnen. Vaak gaat het om woorden die een handeling uitdrukken. Kinderen beginnen met de taal van anderen na te bootsen.

Hetzelfde woord wordt gebruikt om te verwijzen naar uiteenlopende dingen, nieuwe woorden hebben eerst een heel algemene betekenis. Er ontstaat een verschil in de toon waarop gesproken wordt: er verschijnt naast de eisende toon om iets te vragen, ook een toon om naar iets te wijzen.

Omstreeks de leeftijd van 18-24 maanden volgen de eerste eenvoudige zinnestelsels, meestal als combinatie van twee woorden. Kinderen leren begrijpen in een context.

Er volgt telegrafisch taalgebruik met zinnen die bestaan uit 3 tot 5 woorden. Hierbij wordt nog geen gebruik gemaakt van lidwoorden, voorzetsels en andere bepalende woorden.

Tussen de leeftijd van 3-6 jaar evolueert het kind van 1000 naar 2500 woorden, op de volgende manier:

Het kind ontdekt het verschil tussen "ik" en "jij". Het spreekt in zinnen en kan antwoorden op eenvoudige vragen.

Het kind begrijpt algemene antwoorden. Het begint sociaal te communiceren. Tijdens deze fase wordt functionele dyslalie geduld.

Het kind is in staat om taal nu zelfstandig te gebruiken.

De syntaxis van het expressieve taalgebruik moet correct kunnen zijn.

Er mogen geen fouten zijn in de uitspraak. Als er zich dyslalie voordoet, moet deze zo snel mogelijk aangepakt worden, want anders heeft deze stoornis een impact op het verwerven van de lees- en schrijfvaardigheid.

3. Verwerving van taal- en communicatieve vaardigheid bij kinderen met een verstandelijke beperking

Brodin en Rivera (2001) stelden dat communicatie erop neerkomt dat er een overdracht is van informatie tussen een zender en een ontvanger. Tegenwoordig worden de context en de specifieke kenmerken van de deelnemers ook als belangrijk beschouwd, want communicatie verloopt dank zij de interactie met de omgeving. We worden geboren met de aanleg om te communiceren, maar het zijn onze geprekspartners die het receptieve/interactieve proces in ons moeten stimuleren. Communicatie kan dus gedefinieerd worden als:

- Alle verbaal- en niet-verbaal gedrag dat gebeurt in aanwezigheid van andere personen
- Alle gedragingen die een zender kan hanteren wanneer hij een bepaalde boodschap wil delen met een ontvanger
- Al die activiteiten die een opzettelijk doel hebben

Spelen kan dan ook gezien worden als een manier om interactief te communiceren. Maar vaak hebben de aard en de ernst van de verschillende beperkingen een negatieve invloed op de vaardigheid om te communiceren. Op dit ogenblik is er nog geen onderzoek dat verklaart hoe de verschillende beperkingen op elkaar inspelen en welke invloed ze kunnen hebben op het communicatieproces. Soms is het mogelijk om bepaalde vaardigheden te vervangen door andere, maar niet altijd.

Wanneer een kind met een beperking communiceert met een volwassene, zal deze laatste geneigd zijn om te communiceren zonder te wachten op een reactie of zonder het kind voldoende tijd te laten voor een reactie. Op die manier neemt de volwassene het grootste deel van de communicatie voor zijn rekening, en neemt het aandeel af van het kind met een beperking.

a. Communicatieve interactie in de ontwikkeling van het kind

Bij kinderen met een beperking staat het belang van het vroegtijdig stimuleren van de communicatieve vaardigheid buiten discussie. Dit vereist echter wel een stapsgewijze aanpak. Iets samen doen helpt om vlotter te communiceren met deze kinderen. Ze zullen zich maar ontwikkelen als ze ergens actief aan kunnen deelnemen, eerder dan wanneer ze een passieve stimulus krijgen. Spel creëert meer bepaald het beste kader om te leren (Brodin en Rivera, 2000).

b. Verwerving van communicatievaardigheid en taal

Taal is de manier waarop gevoelens, gedachten en behoeften worden uitgedrukt door middel van het lichaam, gebaren, tekens of door spraak en schrift. Taal en communicatie zijn niet hetzelfde. Personen met meerdere beperkingen kunnen soms geen verbale taal gebruiken, maar ze communiceren door middel van bewegingen van het lichaam, gebaren of tekens.

Deze beperkingen stellen heel wat problemen tijdens de prelinguale fase, want het is erg moeilijk om de alteratieve manieren van communiceren te begrijpen die baby's hanteren wanneer ze een beperking hebben. Kinderen met een visuele- of auditieve beperking hebben nog meer nood aan interactie met een volwassene die hen begeleidt en die intenties toekent aan hun gedragingen. Wanneer een volwassene in staat is om de alternatieven te begrijpen die een kind met een beperking gebruikt, is er geen reden waarom de ontwikkeling van de vaardigheid tot communiceren niet zou plaatsvinden.

c. Stoornissen in taal en communicatie van personen met een cognitieve beperking

Volgens Piaget (1964) hebben personen met een verstandelijke beperking problemen met taal in dezelfde mate als er een (lichte, gemiddelde, ernstige, zware) beperking is. Dit komt omdat er een nauwe band bestaat tussen denken en taal (Piaget 1964).

Begrijpen en semantiek gaan beter dan het zelf uitdrukken, zelfs al zijn er ook problemen op het vlak van het begrijpen, omwille van geheugenproblemen; soms loopt het begrijpen verkeerd omdat maar een of twee woorden van de zin begrepen worden; soms is begrijpen moeilijk omdat woorden dezelfde klanken hebben, wat de boodschap moeilijker maakt.

Op het vlak van het zelf praten is er een beperkte woordenschat, gebrek aan vlotheid en vooral dan het feit van slechts een enkel woord te gebruiken om over meer dan een ding of concept te spreken; daarbij komen vervormingen op het vlak van de woorden door toevoegingen, weglatingen, herhalingen, fragmenteren van de boodschap, contaminaties, switchen of veranderen van klanken, zodat het resultaat woorden zijn zonder betekenis.

Op het vlak van de morfosyntaxis valt het op dat zinnen eerder kort zijn, dat er enkel woorden in voorkomen die verwijzen naar een inhoud en waarin alle bindende elementen ontbreken zoals lidwoorden, voornaamwoorden; ook werkwoorden zijn een zwak punt wegens gebrek aan overeenkomst tussen het onderwerp en het werkwoord (Roces, 2008).

Het pragmatisch niveau is veruit het zwakste van allemaal, met fouten in antwoorden op eenvoudige vragen, maar vooral vragen naar "wie" of "wat" die een dieper begrip vereisen; personen met zulke beperking antwoorden vaak met het laatste woord van de vraag; naarmate de taalvaardigheid toeneemt, verminderen deze problemen (Montfort y Motfort, 2010).

De moeilijkheden die we hier beschrijven kunnen niet uitgebreid worden naar alle personen met een verstandelijke beperking. Er zijn er immers die correct communiceren en andere die zelfs niet de intentie hebben om tot communicatie te komen.

d. Ontwikkeling van de communicatie en taal bij kinderen met een verstandelijke

De Zweedse onderzoeker Gunnar Kylén (1983) definieert het communicatieproces als al wat er gebeurt wanneer iemand bewust of onbewust een gedrag vertoont dat door andere personen kan geïnterpreteerd worden, en dat kan leiden tot een verandering in de omgeving. Het proces verloopt eerst via de presymbolische of prelinguale fase en pas daarna via de symbolische fase. Het model van Kylén is nuttig om te beschrijven hoe een persoon met een verstandelijke beperking communiceert, vooral dan bij niet-verbale communicatie door kinderen. Veel experts zijn het er over eens dat dit proces moeilijk in te schatten valt, aangezien er geen specifieke tests of schalen bestaan. De meest gebruikte schaal tot nog toe is deze van Uzgiris en Hunt (1975).

e. Communicatie bij kinderen met meervoudige beperkingen

Ouders begrijpen hun kinderen meestal correct, maar ze vragen zich vaak af of andere personen in hun omgeving ook in staat zijn om te begrijpen. Personen met beperkingen die geen reactie krijgen op hun pogingen om te communiceren, sluiten zich uiteindelijk af van de anderen. Kinderen maken gebruik van geluiden, bewegingen van hun lichaam en gebaren. Onderzoek over alternatieve en complementaire manieren om te communiceren, richt zich vooral op motorische beperkingen of een lichte verstandelijke beperking (Calculator, 1988; Mirenda, 1990). Er zijn echter weinig studies rond communicatie door personen met een zware verstandelijke beperking of met meervoudige beperkingen. De interessantste studies werden uitgevoerd door Light, Calculator, Lloyd en Mirenda in Canada, de Verenigde Staten en Nederland.

Bibliografie

Berry, M. (1969). *Language disorders of children: the bases and diagnoses*. New York, NY: Appleton Century Crofts.

Brodin, J. & Rivera, T. (2000). *¡Juega conmigo! El juego y los juguetes para los niños con discapacidad*. Escuela Superior de Maestros de Estocolmo.

Brodin, J. & Rivera, T. (2001). La comunicación en deficiencia mental: claves para su intervención. *Tecnología, comunicación, discapacidad*, 30, 64 pp.

Calculator, S. (1988). Evaluating the effectiveness of AAC programs for persons with severe handicaps. *Augmentative and Alternative Communication*, 4 (3), 177-179.

Felson Duchan, Judith (2011). *Speech Language Dictionary. A History of Speech – Language Pathology*.

Kylén, G. (1983). Kommunikation. En K. Göransson (Ed.). *Ickeverbale kommunikation hos begåvningshandikappade*. Universidad de Gotemburgo.

Ligth, J. (1989). Towards a definition of communicative competence for individuals using augmentative and alternative communications systems. *Augmentative and Alternative Communication*, 5, 137-144.

Lloyd, L. L. & Kangas, C. A. (1990). AAC Terminology Policy and Issues Update. *Augmentative and Alternative Communication*, 6, 167-170.

Mirenda, P. (1990). Methodological issues in research with individuals with cognitive disabilities. En J. Brodin & E. Björck-Åkensson (Eds.). *Methodological issues in research with individuals with cognitive disabilities* (Proceedings from the First ISAAC). Estocolmo: ISAAC y Handikappinstitutet.

Monfort, I. & Monfort, M. (2010). La comprensión de preguntas: una dificultad específica en niños con trastorno pragmático de la comunicación y el lenguaje. *Revista de Neurología*, 50 (3), 107-111.

Piaget, J. (1964). *Seis estudios de Psicología* (Trad. al español). Barcelona: Labor.

Rapin, I. & Allen, D.A. (1987). Developmental Dysphasia and autism in preschool children: characteristics and subtypes. In J. Martin, et al. (Eds.). *Proceedings of the First International Symposium on Specific Speech and Language Disorders in Children* (pp. 20-35). University of Reading: AFASIC.

Roces Montero, C. (2008). *Discapacidad intelectual*. Universidad de Oviedo.

University of Rochester (2016). *Speech Pathology*. Rochester, NY: Medical Center.

Uzgiris, I. C. & Hunt, J. McV. (1975). *Assessment in Infancy. Ordinal Scales of Psychological Development*. University of Illinois Press.

4. Totale communicatie/Multimodale communicatie

Menselijke hersenen kenmerken zich door hun semiotische vaardigheid. Het vermogen om te communiceren met andere mensen is weliswaar aangeboren, maar ontwikkelt zich toch maar gedurende de kinderjaren doorheen het contact met andere mensen, in de eerste plaats dan de ouders en personen die zorgen voor het kind.

Dank zij verschillende zintuigen (gehoor, zicht, reuk, tast) die informatie doorsturen naar de hersenen is de mens in staat om tekens van verschillende soorten te verwerken en te begrijpen. Anderzijds is hij ook in staat om tekens uit te sturen door middel van zijn stem, blik of lichaam en op die manier begrepen te worden door anderen.

De Amerikaanse semioloog Peirce (Peirce & Deledalle, 1978) maakte een onderscheid tussen drie soorten tekens: indexicale (gebaren die aanwijzen), iconische (afbeeldingen) en symbolische (vb. letters). In onze westerse cultuur hebben iconen maar vooral symbolen een groot belang. De wereld van de iconen (die waargenomen worden door middel van het zicht) heeft een analoog karakter: een icoon geeft de werkelijkheid weer door middel van een (abstract of realistisch) beeld, dat niet arbitrair is. De wereld van de symbolen (die o.a. verband houden met klanken die uitgesproken worden), daarentegen, is digitaal en arbitrair. De taalsymbolen (die teruggaan op een louter auditieve werkelijkheid) verwijzen naar de wereld door middel van een betekenis of concept, volgens een louter conventionele relatie. Dit is kenmerkend voor de mensentaal. Gaandeweg nam taal ook grafische vormen aan, zulke verzameling van tekens noemt men dan een “alfabet”. Er zijn nog andere systemen van symbolen zoals in de wiskunde (deze verwijzen niet naar een werkelijkheid) en de muziek (waarvan de symbolen geen concepten inhouden).

Onderwijssystemen van de hele wereld beschouwen leren lezen en schrijven in de eigen taal als een basis voor alle verdere leerfasen (zie Faber Benítez & Jiménez Hurtado, 2004). Ze schenken echter veel minder aandacht aan de vaardigheid om afbeeldingen te begrijpen en zelf te produceren. Indexicale tekens hebben te maken met de kinetische wereld, waarover al bij al weinig gesproken wordt (Poyatos, 1993). Men leert kinderen om vooral niet met hun vingers te wijzen, omdat men dit als ongeleefd beschouwt. Lichaamstaal wordt niet aangeleerd of krijgt weinig aandacht, en wordt vooral onderdrukt.

Maar doorheen de dagelijkse communicatie met anderen is het kind zoals een spiegel die de semiotische vaardigheden van anderen overneemt: het leert spreken, begrijpen, tekenen, foto's en afbeeldingen interpreteren, daarna leert het lezen en schrijven, of muziek of wiskunde op papier te zetten. Op die manier verbindt het analoge met de digitale vaardigheden (Thibault, 2010).

Toch zijn deze semiotische vaardigheden niet gelijk verdeeld. Sommige mensen beschikken over hun volledige cognitieve vaardigheden. Anderen hebben af te rekenen met beperkingen ten gevolge van een aangeboren afwijking of ziekte. Ieder van ons stoot ooit wel eens op een beperking. Het is immers niet mogelijk om alle talen van de wereld te spreken, hoe intelligent men ook is. Anderen ondervinden beperkingen omwille van een probleem met de zintuigen, en moeten hun toevlucht nemen tot alternatieve systemen: zo bijvoorbeeld het Brailleschrift dat tactiel is, of gebarentaal die

gebruikt wordt door doven. Het is de taak van vertalers en tolken om zulke barrières te overwinnen en er voor te zorgen dat de ene taal in de andere taal wordt omgezet en een gesprek mogelijk is.

Sommige personen hebben in mindere of meerdere mate af te rekenen met een cognitieve beperking, waardoor ze moeilijk kunnen spiegelen wat anderen doen. Ze kunnen taal niet gebruiken op de normale manier. Vaak doet deze beperking zich op jonge leeftijd voor, bij het verwerven van de klanksymbolen, lang voor het verwerven van hun grafische vorm. In dat geval moet gezocht worden naar eenvoudiger manieren om te communiceren, vaak analoog (door middel van beelden) of door lichaamstaal door o.a. de vingers te gebruiken om ergens naar te wijzen.

In de wereld bestaat er een gigantische diversiteit wanneer het aankomt op de semiotische vaardigheden van mensen. Sedert meer dan twintig eeuwen zijn het de personen die het schriftelijke alfabet beheersen die de hoogste status genieten.

In de 20^{ste} eeuw is nochtans een grote verandering gekomen in de sociale context waarin wij communiceren. In de eerste plaats heeft er een technologische revolutie plaatsgevonden van de telefoon, via de televisie, computer, tot de videocamera en internet in de jaren negentig. Op die manier zijn we terecht gekomen in een globale wereld, wanneer alles kan gedeeld worden met iedereen in *real time* en door middel van een mobiel toestel (O'Hagan 1996; O'Hagan & Ashworth 2002). Maar er is niet alleen een revolutie geweest in de kanalen die we gebruiken, maar ook in de semiotische modi – gesproken en geschreven taal, muziek, statische en dynamische beelden- die telkens meer in elkaar verstrengeld raken (Kaltenbacher, 2004).

In de tweede plaats is het de eeuw geweest van de mensenrechten, waarbij een groeiende aandacht is gegaan naar het recht op inclusie van personen met beperkingen, en hun recht om deel te nemen aan wat personen zonder beperkingen doen (UNO, 2006). De technologische vooruitgang biedt een aantal mogelijkheden die barrières kunnen overwinnen die personen met een verstandelijke beperking ondervinden in hun communicatie met de anderen, en die hun familieleden, opvoeders, burens en vrienden ook van hun kant ondervinden. Op het einde van de 20^{ste} eeuw kwamen we terecht in een wereld waarin multimodaliteit een vast gegeven is. En deze multimodaliteit was niet alleen een stap in de richting van een nieuwe wereld, maar in de eerste plaats een herontdekking van de semiotische capaciteit van de mens (Muntigl, 2004). Wij maken dagelijks zonder enige uitzondering allemaal gebruik van alle semiotische dimensies die de menselijke soort tot haar beschikking heeft. De roep om meer inclusie is dus ook verrijkend voor mensen die niet af te rekenen hebben met een verstandelijke beperking.

De methodologie van dit project heeft niet als doel een literatuuroverzicht op te stellen, experimenten uit te voeren of een stand van zaken op te stellen. Doel is de kennis van experts in te zetten om een aantal instrumenten te ontwikkelen waar alle betrokken personen voordeel uit kunnen halen.

De eerste doelgroep zijn personen met een verstandelijke beperking, die de voordelen kunnen ontdekken van de ondersteunende communicatie. Deze toepassingen richten zich tot personen met bepaalde syndromen (beschreven in een reeks fiches). Ze zullen gebruik kunnen maken van analoge materialen (in narratief verband geordend) die spraak kunnen ondersteunen (door meer nadruk te leggen op bepaalde taalhandelingen) maar ook niet-verbale communicatie, zoals wijzen met een vinger (of

de hand van iemand grijpen om ermee te wijzen naar een prent in een *app*), of door de blik naar iemand te richten (De Rijdt 2013; Sergeant 2013, 2016).

De tweede doelgroep zijn de personen die vandaag de dag werkzaam zijn in de mondelinge communicatie, denken we dan vooral aan tolken. Om de manier waarop zij communiceren met gesprekspartners te verrijken, is het nodig dat ze bewust zijn dat er andere manieren zijn om te communiceren dan via gesproken taal. In een meer inclusieve wereld moeten we erop voorbereid zijn dat onze gesprekspartner in de communicatie een persoon is met een blijvende verstandelijke beperking of die voor een enorme barrière staat omdat hij de taal van de andere niet begrijpt. Tolken moeten bewuster zijn van andere soorten talen die ook kunnen dienen om een boodschap over te brengen: beelden als ondersteuning van spraak, met een vinger wijzen naar een schema met een narratief verloop (Bührig 2004), niet-verbale taal gebruiken om een inhoud of een taalhandeling over te brengen. Daarbij mogen we uiteraard niet uit het oog verliezen dat ons analogoog materiaal ook op het interculturele vlak gepast moet zijn.

Referenties

Bührig, Kristin (2004) On the multimodality of interpreting in medical briefings for informed consent: using diagrams to impart knowledge. In Ventola, E., Charles, C. & Kaltenbacher, M. *Perspectives on Multimodality*. Amsterdam: John Benjamins, 227-242.

Faber Benítez, Pamela & Jiménez Hurtado, Catalina (2004) *Traducción, Lenguaje y Cognición*. Granada: Comares.

De Rijdt, Chris (2013) *Ondersteunend communiceren: werken met visualisaties*. Leuven: Garant.

Kaltenbacher, Martin (2004) Multimodality in language teaching CD-Roms. In Ventola, Eija, Charles, Cassily & Kaltenbacher, Martin. *Perspectives on Multimodality*. Amsterdam: John Benjamins, 119-136.

Muntigl, Peter (2004) Modelling multiple semiotic Systems: the Case of Gesture and Speech. In Ventola, Eija, Charles, Cassily & Kaltenbacher, Martin. *Perspectives on Multimodality*. Amsterdam: John Benjamins, 31-50.

O'Hagan, Minako (1996) *The Coming Industry of Teletranslation*. Clevedon: Multilingual Matters.

O'Hagan, Minako & Ashworth, David (2002) *Translation –Mediated Communication in a Digital World. Facing the Challenges of Globalization and Localization*. Clevedon: Multilingual Matters.

Peirce, Charles S. & Deledalle, Gérard (1978) *Ecrits sur le signe*. Paris: Seuil.

Poyatos, Fernando (1993) *Paralanguage: A Linguistic and Interdisciplinary Approach to Interactive Speech and Sound*. Amsterdam: John Benjamins.

Sergeant, Sofie & De Buysere, Saar (2013) *Beeldboek. Nu en straks*. Antwerpen/Apeldoorn: Garant.

Sergeant, Sofie (2016) *Beeldspraak*. <http://www.beeldspraak.ugent.be/> [online 26.3.2016].

Thibault, Paul J. (2010) Face-to-face Communication and Body Language. In Antos, G. & Ventola, E. *Handbook of Interpersonal Communication*. Berlin/New York: De Gruyter Mouton, 285-330.

United Nations Organisation (2006) Convention of the Right of Persons with Disabilities. New York. <http://www.un.org/disabilities/convention/conventionfull.shtml> /<https://www.un.org/development/desa/disabilities/convention-on-the-rights-of-persons-with-disabilities.html> [online 26.3.2016]

5. Multimodaliteit en tolken

Recent tolkonderzoek van Angelelli (2004) en Bancroft (2015) staat achter de redenering dat tolken in de praktijk een actieve rol spelen in het gesprek, en dit onder meer omdat ze vinden dat ze bijdragen tot sociale rechtvaardigheid door een stem te geven aan alle personen die het recht hebben om een beroep te doen op sociale diensten. Veel onderzoek rond Community interpreting hanteert multimodale onderzoeksmethodes om na te gaan in hoeverre tolken actief deelnemen aan een gesprek. Dit gebeurt door na te gaan wat er gebeurt op het discursieve vlak maar ook op het vlak van niet-verbale communicatie (zoals hun blik, bewegingen, lichaamstaal). Pasquandrea (2011), Davitti (2012) en Bührig (2004) wijzen nieuwe wegen aan om te onderzoeken welke middelen een tolk zoal inzet tijdens de interactie.

Er is sprake van multimodale communicatie wanneer de gesprekspartners tijdens een bepaalde interactie gebruik maken van uiteenlopende kanalen, zijnde het auditieve, visuele, tactiele of gebaren. Yuste Frías (2010) wijst erop dat bij het sociaal tolken en in het bijzonder bij de palliatieve zorg de kwaliteit van de behandeling sterk afhankelijk is van het werk van de tolk. Yuste Frias meent dat de dringende zorgbehoeften van immigranten kunnen opgelost worden door pictogrammen. Tekst en beeld vloeien samen “zodat de zwangere vrouw goed begrijpt wat de artsen proberen haar duidelijk te maken”. Wanneer het gaat om slechthorenden menen Cicero en Orero (2010), Jiménez Hurtado, Seible en Soler Gallego (2012) dat los van de leeftijd, opleiding en ernst van de beperking pictogrammen en meer bepaald multimodaal materiaal nuttig kunnen zijn. Door het gebruik van multimodale middelen kunnen volgens hen niet alleen de sociale problemen maar ook de emotionele- (eenzaamheid, isolement) en cognitieve- (intellectuele achterstand omwille van isolement, moeite om abstract te redeneren) en verbale problemen (beperkte woordenschat, moeite met syntactisch complexe structuren) die verband houden met doofheid beperkt worden.

Het onderzoek van Bührig (2004) over multimodaliteit bij medisch tolken in ziekenhuizen toont het enorme potentieel van zulke visie. Bührig (2004: 232) bespreekt voorbeelden van getolkte consultaties waarbij de zorgverlener een geïnformeerde toestemming moet vragen voor een chirurgische ingreep. De communicatie gebeurt door middel van een reeks prenten die lichaamsdelen afbeelden en door middel van korte zinnen waarmee de tolk zich tot de patiënt richt. Dank zij dit multimodaal gesprek begrijpen patiënten beter en wordt het werk van artsen en verplegers eenvoudiger (Weibel, et. al. 2013). Er bestaan ondertussen al heel wat applicaties die prenten en pictogrammen aanbieden voor getolkte medische gesprekken (Verdugo, 2013).

Als men dan denkt aan de interactie met patiënten die een ernstige verstandelijke beperking vertonen en die moeilijkheden ondervinden om te communiceren, is het duidelijk dat een multimodale aanpak onmisbaar is. Tolken moeten dus getraind worden volgens een interdisciplinaire aanpak die men vaak “totale communicatie” noemt (Calculator, 2013). Daarbij wordt naast spraak ook gebruik gemaakt van gebaren, pictogrammen, tekeningen en foto's. Al is deze vorm van communicatie vooral bestudeerd door onderzoekers uit de Psychologie, Logopedie of Pedagogie, toch gaat het hier om een facet van de menselijke communicatie in het algemeen en in het bijzonder van de zogenaamde Community interpreting (d.w.z. in gerechtelijke-, medische-, onderwijscontexten, enz.). Deze nieuwe manieren om te communiceren zouden dus proactief deel moeten uitmaken van de opleiding van professionele tolken,

die multimodaal communiceren zouden moeten beheersen om hun werk goed te doen en een betere communicatie mogelijk te maken met personen met een verstandelijke beperking.

Napier (2015: 139-140) meent zo bijvoorbeeld dat er een nauwere samenwerking zou moeten bestaan tussen verbale tolken en gebarentolken.

Een geslaagde communicatie is een goed middel om het recht op gelijkheid te vrijwaren van personen die beperkt zijn door een ziekte of stoornis.

Referenties

Angelelli, C. (2004). *Medical Interpreting and Cross-cultural Communication*. Nueva York: Cambridge University Press.

Bancroft, M. (2015) Community Interpreting a profession rooted in social justice. En En Mikkelson, H. and Jourdenais, R. *The Routledge Handbook of Interpreting*. Londres: Routledge, 217-236.

Bührig, Kristin (2004). “On the Multimodality of Interpreting in Medical Briefings for Informed Consent: Using Diagrams to Impart Knowledge”. En *Perspectives on Multimodality*, Edited by Eija Ventola, Cassily Charles y Martin Kaltenbacher. 6, 227–241

Calculator, S. (2013). “Promoting the acquisition and generalization of conversational skills by individuals with severe disabilities” en *Augmentative and Alternative Communication*. pp. 94-103.

Civera, C. y Orero, P. (2010). Introducing icons in subtitles for the deaf and hard of hearing: optimising reception. In A. Matamala; P. Orero (Eds.), *Listening to subtitles. Subtitling for the Deaf and Hard of Hearing*, (pp.149-62). Bern: Peter Lang.

Davitti E. (2013). “Dialogue interpreting as intercultural mediation: Interpreters' use of upgrading moves in parent-teacher meetings”. *Interpreting*, 15 (2), pp. 168-199.

Jiménez Hurtado, C.; Seible, C & Soler Gallego, S. (2012). Museos para todos. La traducción e interpretación para entornos multimodales como herramienta de accesibilidad universal, *Monti 4, Multidisciplinary in audiovisual translation*, 349-383.

Nadir Weibel, Colleen Emmenegger, Jennifer Lyons, Ram Dixit, Linda L. Hill, and Hollan James D. (2013). Interpreter-mediated physician-patient communication: opportunities for multimodal healthcare interfaces. In *Proceedings of the 7th International Conference on Pervasive Computing Technologies for Healthcare*(PervasiveHealth '13). ICST (Institute for Computer Sciences, Social-Informatics and Telecommunications Engineering), ICST, Brussels, Belgium, Belgium, 113-120. DOI=<http://dx.doi.org/10.4108/icst.pervasivehealth.2013.252026>.

Napier J. (2015) *Comparing Signed and Spoken Language Interpreting*. En Mikkelson, H. and Jourdenais, R. *The Routledge Handbook of Interpreting*. Londres: Routledge, 129-144.

Pasquandrea, S. (2011) “Managing Multiple Actions through Multimodality: Doctors’ involvement in interpreter-mediated interactions”, *Language in Society*, 40: 455-481.

Verdugo, M. (2013) “[Hipot-CNV](#)”. Una app que facilita la comunicación a personas que sufren de dificultad en la expresión oral, bien por enfermedad o por dificultades con el idioma. <http://www.cuidando.es/app-para-facilitar-comunicacion-pacientes/>

Yuste Frías, J. (2010): Intérpretes de papel para mujeres embarazadas inmigrantes <http://www.joseyustefrias.com/index.php/blog/item/interpretes-de-papel-para-mujeres-embarazadas-inmigrantes.html>

6. Slechthorendheid/Doofheid

Slecht horen kan uiteenlopende vormen aannemen en in verschillende gradaties voorkomen, gaande van een lichte vorm tot volledig gehoorverlies.

Soorten en gradaties van slechthorendheid/doofheid

Er wordt een fundamenteel onderscheid gemaakt tussen twee soorten slechthorendheid: geleidingsgehoorverlies en waarnemingsgehoorverlies (dit is gehoorverlies in het binnenoor). Er bestaat ook een gemengde vorm, die zowel de waarneming als de geleiding treft. Bij geleidingsgehoorverlies bereikt het geluid het binnenoor niet. Het gehoor kan wel gedeeltelijk of volledig hersteld worden met een medische of technische oplossing. Personen met een normaal gehoor of geleidingsgehoorverlies ondervinden last vanaf 120 decibel^[1]. In het geval van waarnemingsgehoorverlies ligt het probleem in het binnenoor, meer bepaald de gehoorzenuw of de hersencellen. In dit geval kan medische of technische hulp slechts gedeeltelijk helpen, of helemaal niet^[2]. In de beide soorten gehoorverlies gaat het geluidsvolume voor een deel verloren^[3]. Bovendien kan gehoorverlies in bepaalde frequenties (hoge-, midden- of lage frequentie) vervorming van de klanken veroorzaken waardoor spraak niet meer begrijpelijk is. Personen met waarnemingsgehoorverlies hebben sneller een gevoel van ongemak dan normaal horende personen. Dat is de reden waarom ze gevoeliger zijn voor geluiden^[4].

De drie soorten gehoorverlies worden geklasseerd in gradaties. De wetenschappelijke basis van deze rangschikking zijn parameters die gekoppeld zijn aan spraak en toonaudiogrammen. De gradaties lopen van een licht gehoorverlies tot volledige doofheid.

Gemiddeld gehoorverlies in Decibel (dB) ^[5]	Graad van gehoorverlies
<lager dan 30 dB	Licht
30 tot 60 dB	Gematigd
60 tot 90 dB	Ernstig
90 tot 120 dB	Diep met restgehoor
>120 dB	Doofheid

Gehoorverlies heeft niets te maken met het slecht horen van stille geluiden maar eerder met het feit dat geluiden niet duidelijk van elkaar kunnen onderscheiden worden en opgaan in het omgevingsgeluid.

Oorzaken van gehoorverlies

Er zijn verschillende oorzaken die tot gehoorverlies kunnen leiden. Het gehoorverlies kan ontstaan voor of tijdens de geboorte, na de geboorte of tijdens iemands leven. Een aantal mogelijke redenen zijn:

- Erfelijkheid
- Ziekte van de moeder tijdens de zwangerschap, vb. rubella, toxoplasmose
- Verwikkelingen tijdens de zwangerschap/de geboorte, vb. premature geboorte, of gebrek aan zuurstof

Een latere oorzaak van gehoorverlies kan zijn:

- Middenoorontsteking met verwikkelingen
- Otosclerose (een soort verkalking van de gehoorbeentjes)
- Bacteriële of virale infecties (vb. rubella, mazelen, bof, griep, hersenvliesontsteking, gordelroos, difterie, roodvonk, tyfus)
- Ongevallen
- Plotse doofheid (acuut gehoorverlies)
- Blootstelling aan lawaai
- Leeftijdsgebonden gehoorverlies^[6]

Voor andere oorzaken, zie: <http://www.heargloss.org/>

Doven en gebarentalen

Binnen de dove gemeenschap bestaan er twee verschillende groepen:

- Volwassenen die hun gehoor hebben verloren nadat ze hebben leren spreken; zij zijn postlinguaal doof. Meestal zijn ze volledig geïntegreerd in de wereld van de horende mensen en hebben ze ook een horende familie. Vaak merkt men zelfs amper dat ze aan gehoorverlies lijden.
- Personen die doof geboren zijn of doof geworden zijn voor de leeftijd van drie jaar; zij zijn prelinguaal doof. Dit betekent dat ze doof zijn geworden vooraleer hun spraakvermogen volledig ontwikkeld was. Zij leren communiceren door gebaren en door liplezen. Hun stem klinkt niet normaal. Leren spreken kost hen heel veel moeite.

Wereldwijd wordt 1 kind op 1000 doof geboren. 10% van deze kinderen hebben ook dove ouders en gebruiken gebarentaal als hun moedertaal. Voor de overige 90% is gebarentaal hun voorkeurstaal. Zij leren spontaan via gebaren te communiceren. Voor hen is het een manier om te communiceren zonder beperkingen en zonder informatieverlies. Gebarentaal biedt hen de mogelijkheid om zich tot in de details uit te drukken.

Ieder land heeft zijn eigen gebarentaal, zo ook België (VGT) en Nederland (NGT). Gebarentaal is een combinatie van gebaren en gelaatsuitdrukkingen en bewegingen van de mond alsof woorden worden uitgesproken. Gebarentaal is een

natuurlijke taal en heeft een eigen grammatica. Er bestaat een basiswoordenboek van de NGT, uitgegeven door Van Dale (bestaat ook on-line).

In de VS gebruiken ongeveer 500.000 mensen gebarentaal als hun eerste taal. In Vlaanderen gaat het om 6.000 personen (op de ongeveer 860.000 personen met gehoorproblemen); in Nederland om 17.500 (op de 1,5 miljoen personen met gehoorproblemen). Vlaamse gebarentaal werd in 2006 erkend door het Vlaams Parlement. In Nederland loopt er momenteel (2016) een wetsvoorstel voor de erkenning van gebarentaal.

Naast een officiële gebarentaal zijn er in ieder land ook dialecten en sociolecten. Sommige gebarentalen vertonen een onderlinge verwantschap, wat komt door onderlinge contacten tussen de dove gemeenschappen en overnemen van gebaren van de ene taal in de andere taal. Op grote internationale conferenties wordt Internationale Gebarentaal gebruikt (International Signs 'IS'). Dit is geen taal die ergens in een land gesproken wordt, maar een kunstmatige taal die helpt om over de grenzen heen te communiceren, zoals Esperanto.

Gebarentalen zijn manueel-visueel. Dit betekent dat een gebaar bestaat uit verschillende elementen. De handen worden in verschillende richtingen en hoeken gedraaid (handoriëntatie), en nemen verschillende vormen aan in de zogenaamde gebarenruimte (beweging en plaats), maar ook de gelaatsuitdrukkingen hebben een grammaticale functie. Een typisch misverstand is dat gebarentalen zuiver iconisch zijn (d.w.z. afbeeldingen) en dat je alleen heel eenvoudige dingen kan uitbeelden. Uiteraard is dit fout. Gebarentalen zijn volwaardige talen en kunnen complexe en abstracte onderwerpen uitdrukken.

Bronnen:

<http://de.wikipedia.org/wiki/Geb%C3%A4rdensprache>

http://www.univie.ac.at/linguistics/verbal/fileadmin/user_upload/Tagungen/T2011_KE_Krausneker_Entwurf.pdf

http://ec.europa.eu/languages/policy/linguistic-diversity/sign-languages_de.htm

<http://gebaren.ugent.be/> (Woordenboek Vlaamse Gebarentaal)

https://nl.wikipedia.org/wiki/Vlaamse_Gebarentaal

<http://webwinkel.vandale.nl/trude-schermer-van-dale-basiswoordenboek-nederland.html>
(Van Dale basiswoordenboek NTG-3000 tekens)

<https://www.lerengebaren.nl/> (Woordenboek Nederlandse Gebarentaal)

https://nl.wikipedia.org/wiki/Nederlandse_Gebarentaal

<http://nieuwsredactie.fhj.nl/index.php/2016/10/14/nederlandse-gebarentaal-binnenkort-een-officiële-taal-niet/>

Tips voor het gebruik van gebaren tijdens de communicatie: Tiny Signers: <http://www.tinysigners.eu/>

Contact met dove personen

Als je de aandacht wil trekken van een dove persoon is de beste manier om dit te doen de dove persoon met de hand aanraken ter hoogte van de arm of schouder. Dit kan beter niet gebeuren van achter de rug van de dove persoon, want dan schrikt die. Als een dove persoon zich verder dan binnen armbereik bevindt, is zwaaien met de hand voldoende. Als je samen met de dove persoon in dezelfde kamer bent, is stampen op de grond ook mogelijk. Als het om een grote groep personen gaat, is het licht aan en uit doen de beste manier om aandacht te vragen.

Als personen spreken die geen gebarentaal kennen, moet de dove liplezen. Het is dan belangrijk om recht voor de dove persoon te staan, zodat hij kan liplezen. Het is dan nodig om trager te spreken, maar wel met het normale volume. Door overdreven te articuleren, zijn de bewegingen van de mond abnormaal en wordt liplezen onmogelijk. Korte zinnen zijn dan de beste oplossing; dialect wordt best vermeden. Als het niet duidelijk is of de dove persoon heeft begrepen, is het beter om iets opnieuw te vragen of op een papier te schrijven wat net gezegd is.

Er kan gebruik gemaakt worden van bewegingen en gelaatsuitdrukkingen, want iconische handbewegingen zijn duidelijk voor horende en ook voor dove personen. Gelaatsuitdrukkingen moeten normaal blijven en geen grimassen worden.

Liplezen gebeurt vertrekkend van normaal gesproken taal, maar is heel vermoeiend en slechts ongeveer 30% van de woorden komen duidelijk over en dan nog enkel bij ideale omstandigheden (licht, gekende context en vertrouwde spreker). De hele boodschap moet soms afgeleid worden van de context, wat vaak leidt tot misverstanden. Leren spreken is uitputtend en enorm tijdrovend voor de meeste prelinguale dove personen. Het resultaat is vaak ook niet goed. Ook leren schrijven en lezen gaat moeilijk. Wie vaak in contact komt met dove personen kan beter gebarentaal leren of tenminste weten hoe je veel voorkomende uitdrukkingen in gebarentaal zegt, zoals “hallo” of “hoe gaat het?”.

Bronnen

http://www.uni-klu.ac.at/zgh/downloads/2012_04_dotter_pabsch_sli_freiburg.pdf

http://www.univie.ac.at/linguistics/verbal/fileadmin/user_upload/Tagungen/T2011_KE_Krausneker_Entwurf.pdf

<http://www.oeglb.at/gebaerdensprache/>

http://ec.europa.eu/languages/policy/linguistic-diversity/sign-languages_de.htm

<http://www.leren.nl/cursus/sociale-vaardigheden/bijzondere-mensen/slechthorenden-en-doven.html>

<http://www.doof.nl/nieuws/nieuwe-website-dovenrelatie-nl/24540>

Dovencultuur

Dove personen worden dagelijks geconfronteerd met communicatieproblemen, thuis, op school of op het werk. Bovendien hebben horende personen soms weinig begrip voor doofheid. Op die manier geraken doven nog meer geïsoleerd en daardoor komt het dat ze liever in het gezelschap zijn van andere doven. Er zijn verenigingen van dove personen, die verschillende activiteiten aanbieden (sport, cultuur, opleiding, religie). Omdat deze gemeenschap zo sterk is en ze een eigen taal heeft, spreekt men van een “dovencultuur”.

Er zijn nationale en internationale dovenverenigingen, en ook op het niveau van de EU. De Europese Unie van de Doven (<http://www.eud.eu>) wil de situatie van dove mensen en gebarentaal verbeteren in de EU. De wereldwijde koepelorganisatie is de Wereldfederatie van de Doven (WFD). In Vlaanderen is het FEVLADO (<http://www.fevlado.be>); in Nederland o.a. de Nationale Hoorstichting (<http://www.hoorstichting.nl/>) en Dovenschap (<http://www.dovenschap.nl/>). Deze verenigingen en organisaties bieden een beschermde omgeving waar doven kunnen communiceren zonder het gevoel te hebben minderwaardig te zijn, wat vaak het geval is wanneer ze praten met horende mensen. Uitwisselen van nieuws en informatie met anderen is belangrijk. Er bestaan tot op de dag van vandaag nog heel wat vooroordelen in verband met doven en de geschiedenis van gebarentaal, wat vooral komt door een gebrek aan informatie over dove mensen en hun cultuur.

Bronnen:

<http://bidok.uibk.ac.at/library/gruenbichler-studie.html>

<http://www.oeglb.at/gebaerdensprache/>

<http://www.fevlado.be/>

<https://www.nrc.nl/nieuws/2015/09/12/wat-is-er-mooier-dan-taal-zonder-geluid-1531859-a392073>

<http://www.dovenschap.nl/>

<http://www.doof.nl/nieuws/ci-en-de-dovencultuur/25275>

<http://www.nieuwwij.nl/opinie/werelddovendag-diversiteit-de-dovenwereld/>

http://ec.europa.eu/languages/policy/linguistic-diversity/sign-languages_de.htm

Referenties

Adams, John W. (1997). *You and Your Deaf Child: A Self-Help Guide for Parents of Deaf and Hard of Hearing Children*. Washington, D.C.: Gallaudet University Press.

Andrea, Pat & de Boer, Pieter (1980) *Nederlands gebarenboekje*. Amsterdam/Brussel: Elsevier/Manteau.

Boyes Braem, Penny (1995). Einführung in die Gebärdensprache und ihre Erforschung. Hamburg: Signum. (Internationale Arbeiten zur Gebärdensprache und Kommunikation Gehörloser; Bd. 11)

Boy, Liane & Uwe v. Stosch (2001a). Die Welt mit den Augen verstehen: Eine Sammlung der Erfahrungen von Gehörlosen, Schwerhörigen, CI-Trägern und von Eltern. 4. Auflage. Eigenverlag GIB ZEIT.

Boy, Liane & v. Stosch, Uwe (2001b). Auf Pfaden gehen: Perspektiven und Alternativen für Familien mit einem gehörlosen Kind. Eine Zusammenstellung von Texten und Gedanken. Eigenverlag GIB ZEIT.

Buyens, Maurice (2005) De dove persoon, zijn gebarentaal en het dovenonderwijs. Antwerpen: Garant.

Dotter, F. (2004): Users, ICT and Politics: The Case of the Inclusion of Sign Language Communities. In: Carrasquero, Jose V. & Welsch, Friedrich & Oropeza, Angel & Mitchell, Charles & Välimäki, Maritta (eds.): Proceedings Pista 2004. International Conference on Politics and Information Systems: Technologies and Applications. Volume I: Informatics and Society. Orlando: International Institute of Informatics and Systemics 2004, 206-211

Fischer, Renate & Harlan Lane (Ed.) (1993). Blick zurück: ein Reader zur Geschichte von Gehörlosengemeinschaften und ihren Gebärdensprachen. Hamburg: Signum-Verlag. (Internationale Arbeiten zur Gebärdensprache und Kommunikation Gehörloser; Bd. 24)

Fritsche, Olaf & Karin Kestner (2003). Diagnose hörgeschädigt: Was Eltern hörgeschädigter Kinder wissen sollten. Guxhagen: Verlag Karin Kestner – Manual Audio Devices.

Garten, Hella-Kristina (1973). Untersuchungen zur Psychologie der Gehörlosen. Heidelberg: Schindele. (Heidelberger Sonderpädagogische Schriften; Bd. 8)

Griehsnig, C., (2002): Schwer(dazuge)hörigkeit – unter Berücksichtigung schwerhöriger Kinder und Jugendlicher. Diplomarbeit, Klagenfurt

Grosjean, François (o.J.). Das Recht des gehörlosen Kindes, zweisprachig aufzuwachsen.

http://www.francoisgrosjean.ch/the_right_en.html (10. 5. 2016)

Hesse, G. und Schaaf, H. (Ed.) (2005): Schwerhörigkeit und Tinnitus. 2. Aufl., München-Wien, Profil

Hilzensauer, Marlene (2006): Information Technology for Deaf People. In Ichalkaranje, N. / Ichalkaranje, A. / Jain, L.C. (eds.) Intelligent Paradigms for Assistive and Preventive Healthcare. Berlin / Heidelberg: Springer (= Studies in Computational Intelligence 19), 183-206.

Hintermair, M. (Ed.) (2006): Ethik und Hörschädigung. Reflexionen über das Gelingen von Leben unter erschwerten Bedingungen in unsicheren Zeiten. Median-Verlag, Heidelberg

Holzinger, D. (2006): Cheers Studie. Chancen Hörgeschädigter auf eine erfolgreiche schulische Entwicklung.

<http://www.barmherzige-brueder.at/site/linz/aerztezuweiser/wissenschaftpublikationen> (10.05.2016)

Ilenborg, Roland (1999). Chancen und Grenzen des Cochlea-Implantats: Hearing der Deutschen Arbeitsgemeinschaft für Evangelische Gehörlosenseelsorge am 30.01.1999 im Kirchenamt der

Evangelischen Kirche in Deutschland (EDK) in Hannover. In: Das Zeichen: Zeitschrift für Sprache und Kultur Gehörloser, 13, 154-161.

Jacobs, Leo M. (1989). A deaf adult speaks out. Washington: Gallaudet University Press.

Krausneker, Verena & Katharina Schalber (2007). Sprache Macht Wissen: Zur Situation gehörloser und hörbehinderter SchülerInnen, Studierender & ihrer LehrerInnen, sowie zur Österreichischen Gebärdensprache in Schule und Universität Wien. Abschlussbericht des Forschungsprojekts 2006/2007

http://www.univie.ac.at/oegsprojekt/files/SpracheMachtWissen_Nov.pdf (Fassung 2: 24. November 2007)

Lane, Harlan (1994). Die Maske der Barmherzigkeit: Unterdrückung von Sprache und Kultur der Gehörlosengemeinschaft. Hamburg: Signum. (Internationale Arbeiten zur Gebärdensprache und Kommunikation Gehörloser; Bd. 26)

Marschark, Marc (1997). Raising and Educating a Deaf Child: A Comprehensive Guide to the Choices, Controversies, and Decisions Faced by Parents and Educators. Oxford u.a.: Oxford University Press.

Müller, J., (1994): ... ich höre – nicht alles! Hörgeschädigte Mädchen und Jungen in Regelschulen, Heidelberg

Österreichischer Gehörlosenbund (Hg.) (2004). Unser gehörloses Kind: Wegweiser für Eltern gehörloser Kinder in Österreich. Grundsätzliches, Adressen und weiterführende Literatur. Wien: Manz Crossmedia.

ÖGLB (2003) ÖGS-Basisgebärden. Basisvokabular der Österreichischen Gebärdensprache

Padden, Carol & Humphries, Tom (1991). Gehörlose: eine Kultur bringt sich zur Sprache. Zentrum für Deutsche Gebärdensprache und Kommunikation. Hamburg: Signum-Verlag. (Internationale Arbeiten zur Gebärdensprache und Kommunikation Gehörloser; Bd. 16)

Prillwitz, Siegmund & Fritz-Helmut Wisch & Hubert Wudtke (1991). Zeig mir deine Sprache! Elternbuch Teil 1: Zur Früherziehung gehörloser Kinder in Lautsprache und Gebärden. Hamburg: Signum. (Gebärden und Gebärdensprache in der pädagogischen Arbeit; Band 1)

Prillwitz, Siegmund (Ed.) (1991). Zeig mir beide Sprachen! Elternbuch Teil 2: Vorschulische Erziehung gehörloser Kinder in Laut- und Gebärdensprache. Hamburg: Signum. (Gebärden und Gebärdensprache in der pädagogischen Arbeit; Band 2)

Pucher, C., (2006): Besteht ein Unterschied in der Sprachentwicklung zwischen hörbeeinträchtigten und hörenden Kindern und in weiterer Folge in der Intelligenz? Diplomarbeit, Klagenfurt

Ruoß, Manfred (1994). Kommunikation Gehörloser. Bern u.a.: Huber. (Arbeiten zur Theorie und Praxis der Rehabilitation in der Medizin, Psychologie und Sonderpädagogik; Bd. 38)

Sheridan, Martha (2001). Inner lives of deaf children: interviews and analysis. Washington, D.C.: Gallaudet University Press.

Slamanig, B., (1997): Schwerhörigkeit – ein anderer Weg zur Identität. Diplomarbeit, Klagenfurt

Schäfer, Ilka (2005): Untersuchungen zur Erwerb der Textproduktionskompetenz bei hörgeschädigten Schülern. Hamburg: Signum (= Sozialisation, Entwicklung und Bildung Gehörloser 4)

Schermer, Trude & Vermeerbergen, Myriam (2004): Nederlandse Gebarentaal en Vlaamse Gebarentaal: zussen of verre nichtjes? *Ons Erfdeel*, 47/4, pp. 569-575.

Seidler, H. (1996): **Schwerhörigkeit**. Ursachen, Diagnostik, Therapie, Hörgeräteversorgung. Kaden, Heidelberg

Skant, Andrea, et al. (2002) Grammatik der Österreichischen Gebärdensprache. Veröffentlichungen des Forschungszentrum für Gebärdensprache und Hörgeschädigtenkommunikation der Universität Klagenfurt, Band 4. www.uni-klu.ac.at/groups/spw/gs/

Szagan, Gisela & von Sondag, Nina / Stumper, Barbara / Franik, Melanie (2006). Sprachentwicklung bei Kindern mit Cochlea-Implantat. Oldenburg.

http://www.schwerhoerigenforum.de/faq/szagan_CI_Spra_Final.pdf (11.05.2016)

Tönnies, S. (Hg.) 2003: Tinnitus, Schwerhörigkeit, Tinnitus, Schwindel. Aus der Erfahrung von Betroffenen; kommentiert von Fachleuten. Asanger, Heidelberg

Van Herreweghe, Mieke & Vanmeerbergen, Myriam (2012) 30 vragen over gebarentaal in Vlaanderen. Gent: Fevlado en Academia Press

Van Herreweghe, Mieke & Vermeerbergen, Myriam, Demey, Ellen, De Durpel, Hannes & Nyffels, Hilde (2015) Het corpus VGT. Een digitaal open access corpus van videos en annotaties van Vlaamse Gebarentaal. Gent/Leuven: Universiteit Gent/Universiteit Leuven. <http://www.corpusvgt.be>

Vermeerbergen, Myriam & Boonen, Diane (1999) Grammaticale aspecten van Vlaams-Belgische gebarentaal. Videoboek/research, achtergrondteksten en scenario. Affligem: Vlams Gebarentaalcentrum. 2 videocassettes.

Vermeerbergen, Myriam & Van Herreweghe, Mieke (2011) Interrogatie in Vlaamse Gebarentaal. Affligem: Vlaams Gebarentaal centrum.

Vermeerbergen, Myriam & Van Herreweghe, Mieke. (2011) Gent/Affligem: Negatie in Vlaamse Gebarentaal. Universiteit Gent en Vlaams Gebarentaalcentrum.

Wirth, Günther, (1996): Sprachstörungen, Sprechstörungen, Kindliche Hörstörungen. Lehrbuch für Ärzte, Logopäden und Sprachheilpädagogen, 4. Aufl., Köln

Wolf, O., Jilg, A. und Cordes, E. (1992): Hörgeschädigt. 2. Aufl., Sport und Gesundheit Verlag, Berlin

Zickero, A. (1999): Mögliche Auswirkungen einer Schwerhörigkeit bzw. Gehörlosigkeit mit Berücksichtigung der schulischen Integration betroffener Kinder und Jugendlicher. Dipl.-Arb., Wien Univ.

Nederlandse Gebarentaal en Vlaamse Gebarentaal: zussen of verre nichtjes?

Trude Schermer & Myriam Vermeerbergen

in: *Ons Erfdeel*, jg 47 (2004), nr. 4, pp. 569-575.

^[1] Het ongemakniveau is de zwakste akoestische prikkel die onaangenaam is. Deze hangt af van de gevoeligheid van de persoon. Het ligt onder de pijngrens en hangt af van de frequentie. Bron:

<http://www.audiologieboek.nl/htm/hfd7/7-2-3.htm>

^[2] Zie: <http://www.stichtinghoormij.nl/nl-nl/slechthorendheid/wat-is-slechthorendheid/soorten-gehoorverlies>

^[3] Luidheid is een psychoakoestisch begrip, dat weergeeft hoe personen subjectief geluid ervaren. De evaluatie ervan hangt af van het geluidsdrukniveau, het frequentiespectrum en runtime prestatie.

Zie: <https://nl.wikipedia.org/wiki/Luidheid>

^[4] Zie Wolf, Jilg & Corales, 1992.

^[5] Zie Müller, J., 1994.

^[6] Zie Wolf, Jilg & Corales, 1992.