

## Leven met een IDIC-15-kind

Een chromosoomafwijking en haar gevolgen

Informatie voor betrokken families en iedereen die ermee te maken heeft



# Wat is IDIC-15?

IDIC-15, ook wel isodicentrisch chromosoom 15 genoemd, is een zeldzame chromosoom afwijking waarbij de diegene die het betreft teveel genetisch materiaal heeft in elke lichaamscel. Naast de 46 chromosomen, die normaalgesproken in elke lichaamscel voorkomen, hebben de meeste een kleine extra chromosoom dat is ontstaan uit chromosoom 15.

Dit extra genetische materiaal, dat verschillende lengtes kan hebben, wordt voor de moeilijkheden die mensen met IDIC-15 hebben, verantwoordelijk gehouden. Het uit zich door achterblijvende lichamelijke en geestelijke ontwikkeling alsmede door beperkte leermogelijkheden en afwijkende gedragingen. Voor familieleden en de mensen die hier dichtbij staan betekent dit over het algemeen een confrontatie met het zorgen voor een gehandicapte met alle consequenties van dien.

# Wat is de oorzaak van IDIC-15?

IDIC-15 kan ontstaan, indien (ei)cellen zich ontwikkelen. Vaak treedt deze chromosoomafwijking sporadisch op als een 'foutje van de natuur'. Er bestaat geen samenhang tussen levensstijl van ouders of omgevingsfactoren en het ontstaan van IDIC-15. Kinderen met IDIC-15 worden in families met alle huidskleuren, welvaartsverschillen en etnische achtergronden geboren. Met andere woorden; er is niets wat ouders voor of gedurende de zwangerschap kunnen doen om IDIC-15 te voorkomen. Niemand kan vooraf zeggen of en welke aanstaande ouders een kind met IDIC-15 ter wereld brengen.

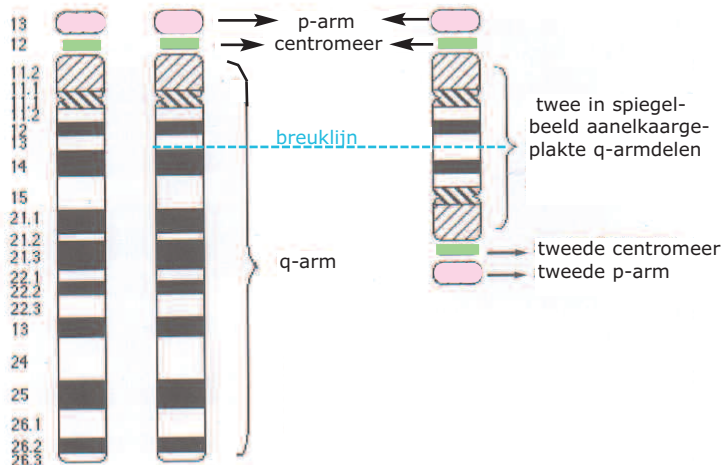
Mensen met IDIC-15 hebben extra genetisch materiaal dat is ontstaan uit chromosoom 15. Het bestaat meestal uit het normale chromosomenpaar 15 en een klein extra stukje chromosoom 15 dat de 'marker' wordt genoemd. De marker bestaat veelal uit twee kopieën van het bovenste stukje chromosoom (p) die in spiegelbeeld aan elkaar vast zitten. (omgekeerd en verdubbeld stukje, zie afbeelding rechts). Anders gezegd; het marker-chromosoom bestaat veelal uit twee identieke segmenten van de kort arm (p-arm) van het chromosoom, 2 insnoeringen (=centromeer) en een deel van de lange arm (q-arm) van het chromosoom (q11-q13 in de meeste gevallen)

Deze laatstgenoemde regio, ook wel kritische PWS/AS-regio genoemd naar het Prader-Willi en/of Angelman-syndroom, is verantwoordelijk voor de symptomen van IDIC-15. Hoe langer het deel is van het extra genetische materiaal, des te zwaarder zijn de te verwachten gevolgen voor betrokkenen.

Het is mogelijk dat de marker zo klein is dat er geen (belangrijke) erfelijke informatie op aanwezig is. De dragers van zo'n kleine marker hebben daarom nergens last van en kunnen de marker zonder problemen doorgeven aan hun kinderen. Het kan dus voorkomen dat iemand slechts een klein extra markerchromosoom in zijn lichaamscellen heeft, dat op deze kritische regio niet voorkomt, het niet weet, en het dus erfelijk doorgeven kan.

Er bestaan ook andere afwijkingen van het 'normale' chromosomenpaar. Vaak komt het voor, dat iemand meer dan 1 markerchromosoom 15 heeft, zodat in totaal 48 of 49 chromosomen in een cel zitten. Soms is een marker in slechts een deel van alle cellen aanwezig, we spreken dan van een mozaïek marker.

### Het 15 chromosomenpaar met, gecatalogiseerd, de gebieden en het markerchromosoom



De gekopieerde p-arm zowel als de tweevoudig voorhanden zijnde Centromeer hebben geen uitwerking op de ontwikkelingsmogelijkheden van betrokken persoon. Verantwoordelijk voor de symptomen die samenhangen met IDIC-15 is de kritische PWS/AS Regio, in dit geval q11.2 tot en met q13 die op de marker twee keer voorkomt.

In bijgaande tekening wordt bijvoorbeeld q11-13, q12 etc. beschrijft de grootte van het betreffende chromosoomstuk.

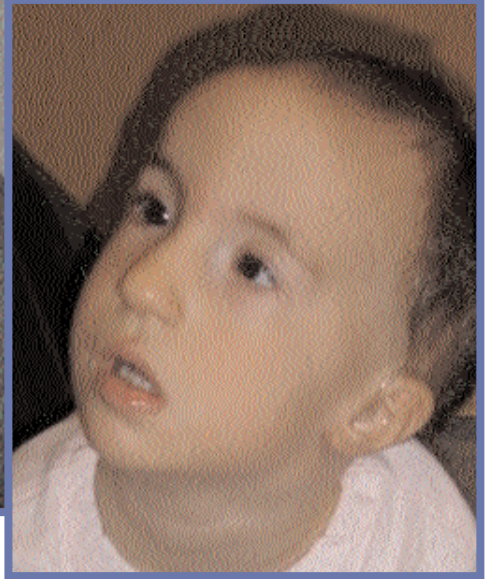
IDIC-15 wordt ook wel partiële tetrasomie 15 genoemd omdat enkele deelgebieden van chromosoom 15 in de lichaamcellen in veel voorkomen. De benamingen, die in de loop der tijd in verschillende onderzoeken naar deze zeldzame chromosoomafwijking gebruikt, zijn veranderd maar betekenen allemaal hetzelfde: IDIC-15, extra Marker, Inv dup 15, inverted duplication 15, isodicentric 15, partiele tetrasomie 15.

## Hoe vaak komt IDIC 15 voor?

IDIC 15 is een van de zeldzame chromosoomafwijkingen, die vaker voorkomt. Men schat dat 18 op de 100.000 baby's getroffen worden. Dit getal is inclusief de kinderen met een grote IDIC-15 marker alsook kinderen met een kleine marker (zonder negatieve verschijnselen). Dit betekent dat elk jaar in Duitsland 135, in Nederland 36, in de VS 720, en 45 baby's in Australië met IDIC-15 worden geboren. Dat lijkt wellicht veel maar de realiteit leert dat IDIC-15 niet echt bekend is en dat de meeste (huis)artsen of kinderartsen nog nooit een kind met IDIC 15 hebben onderzocht. 'IDEAS' en andere zelfhulpgroepen zoals 'Unique' en 'Leona' of 'Zeldzaam' kennen vele gezinnen, die een kind met IDIC-15 hebben. Zij bieden informatie en ondersteuning en bemiddelen tussen oudercontacten.

### Spelen met Chromozomen





## Kan IDIC-15 in een gezin meerdere malen voorkomen?

In het algemeen treedt IDIC-15 'spontaan' op. Dat wil zeggen dat het markerchromosoom bij beide ouders niet aanwezig is. Dit kan met behulp van een chromosomentest via bloedafname bij beide ouders worden onderzocht. Wanneer bij de ouders geen markerchromosoom aanwezig is, is de kans nogmaals een baby met IDIC 15 te krijgen, niet groter dan bij een ander ouderpaar.

Is de IDIC-15 door overerving ontstaan dan bestaat ook voor andere kinderen een groter risico IDIC-15 te krijgen. Omdat de situatie in elk gezin anders is wordt geadviseerd een genenspecialist te raadplegen.

# Welke consequenties heeft IDIC-15 voor de drager?

Er is geen helder toekomstbeeld over de ontwikkeling van een kind met IDIC-15. De ons bekende kinderen en jongeren zijn allen individuen, elk met zijn eigen eigenaardigheden. Toch zijn er een aantal karakteristieken voor IDIC-15 mensen die zeer variërend en zeer opvallend kunnen zijn. Deze karakteristieken zijn echter ook exemplarisch voor vele andere chromosoomafwijkingen. Daarom bestaat er geen eenduidig specifiek profiel die het stellen van een diagnose gemakkelijker maakt. Geen van de karakteristieken beschrijft uitsluitend de symptomen van dit syndroom. Daarbij komt dat de uiterlijke verschijning van IDIC-15 kinderen over het algemeen niet anders is dan andere kinderen. Omdat vaak aangenomen wordt dat genetische bepaalde syndromen tot opvallende uiterlijke verschijningen leiden kan vertragend werken in de diagnosestelling.

## Lichamelijk verschijnselen

Over het algemeen worden IDIC-15 kinderen zonder lichamelijk problemen geboren en is hun levensverwachting net als die van andere mensen. Vaak noemen ouders zelfs het kind buitengewoon mooi zodat men bij een eerste aanblik mogelijke problemen niet ziet.

Zuiver uiterlijke verschijningsvormen kunnen zijn: iets schuin verlopende ooglidspalten, huidplooitjes bij de binnenooghoeken, diepliggende ogen, grote oren, een platte neusbrug en een hoog verhemelte. Vaak ziet men ook een smal en/of klein postuur als wel een smal, lang gezicht en ongewoon gevormde oren. Vaak is er sprake van een lage spierspanning (Hypotonie); de kinderen zijn vaak laat met het rechtop houden van het hoofd, met zich op de zij draaien en rechtop zitten. Als therapie tegen hypotone spierspanning is vaak een intensieve fysiotherapeutische behandeling nodig, die met hulp van ouders goede resultaten laat zien. De gewrichten kunnen buitenproportioneel flexibel zijn. Hoewel kinderen meestal langzaam en laat leren lopen, vaak na het tweede levensjaar, kunnen vele op latere leeftijd rennen, klimmen, springen, fietsen of zelf aan sportactiviteiten deelnemen. Kinderen met IDIC 15 zijn bijzonder gevoelig voor nek-, neus en oorontsteking. Ook een kromme rug (skoliosis) komt vaker voor.

## Spelen met Chromozomen



## Epilepsie

Een bijzonder complicatie is epilepsie die bij een deel van IDIC-15 personen voorkomt.

De mate van epileptische aanvallen kunnen sterk verschillen en een enkeling kan meerdere vormen tegelijkertijd hebben. De leeftijd waarin epileptische aanvallen optreden varieert en kunnen tijdens het opgroeien ook weer verdwijnen. Het schijnt dat invloeden van buitenaf zoals hitte, stormachtig of wisselvallig weer of het verschijnen in een vreemde omgeving een aanval kunnen veroorzaken of versterken. Om de elektromagnetische activiteit van de hersenen gedurende de slaap en in wakkertoestand in te schatten bestaat de mogelijkheid tot het maken van een EEG. Deze vormt de basis voor artsen om te beslissen over mogelijk gebruik van medicijnen.

In het algemeen moet gezegd worden dat de epilepsie bij IDIC-15 niet overeenkomt met wat artsen als 'klassieke' epilepsie kennen en dat ze niet in alle gevallen door de gebruikelijke medicatie beheersbaar wordt. Daarbij kan het tot ongewenste bijwerkingen leiden zoals bijvoorbeeld grote vermoeidheid. Dit kan weer invloed hebben op de al beperkte leer/ontwikkelingsmogelijkheden van het kind. Daarom heeft menig ouder andere methoden uitgeprobeerd om uit de greep van epilepsie te komen. De alternatieven zijn breed, van yoga tot zuurstof therapie en craniosacrale therapie tot homeopathische therapie. In hoeverre traditionele medicijnen kunnen worden vervangen kan hier niet worden beoordeeld en alle ouders dienen in hun eigen specifieke geval voor het kind de juiste weg kiezen en een arts te raadplegen

## Slaapstoornissen

Vaak melden ouders dat hun kind een zeer onregelmatig slaapritme heeft. Er zijn slaapproblemen 's-Avond's, bij het inslapen, en ook korte slaapjes met lange tussenpauzes. Afgezien daarvan is het voor ouders vaak een jarenlange en ondraaglijke stress, omdat zij, wanneer hun kind wakker is, vaak ook wakker moeten zijn. Omdat het slaap-wakker ritme van iedereen wordt gereguleerd door een substantie (melatonine) dat in de hersenen wordt aangemaakt, hebben vele ouders op doktersadvies, hun kinderen met melatonine voorzien en daarmee in het algemeen de situatie wezenlijk verbetert.

## Fijne motoriek

Er kunnen naast problemen met de grove motoriek ook problemen met de fijne motoriek ontstaan. Er moet zeer lang op het doelmatig vasthouden en gebruiken van materialen (bijvoorbeeld bestek) geoefend worden. Dit heeft consequenties bij het leren van de eenvoudigste handelingen die voor de zelfstandigheid van het kind noodzakelijk zijn.

## Spelen met Chromozomen



## Gedrag

Baby's en kleine kinderen met IDIC-15 zijn in de meeste gevallen zeer teruggetrokken alsof ze in een eigen wereld leven. Ze lijken nauwelijks geïnteresseerd in contact met anderen en kunnen alles dat niet direct tot hun verbeelding spreekt volledig negeren. Oogcontact met de moeder en teruglachen ontstaan relatief laat. Als gevolg van het uitblijven van deze response reageren ouders veelal onzeker en ongeïnspireerd op het kind met als gevolg dat het stimuleren van gedrag en communicatie ontwikkeling achterblijven. Ouders spreken van rustige, tevreden kinderen die zich alleen uit frustratie van honger, dorst, pijn etc, door middel van huilen uitdrukken.

Tijdens het opgroeien ontwikkelen zich zogenaamde stereotype gedragingen zoals fladderen met de handen, altijd iets in de hand houden en een voorliefde voor draaiende voorwerpen. Samen met het moeite hebben relaties met andere personen op te bouwen en de neiging tot hyperactiviteit kunnen deze gedragingen als autistisch worden bestempeld.

In sterk contrast hiermee staat dat IDIC-15 kinderen op het lichamelijke vlak toenadering zoeken en hiervan genieten. Daarbij hebben ze, als ware dit in hun aard, de neiging hele stevige omhelzingen en natte kusjes te geven. Deze gedragingen stemmen niet overeen met het gangbare idee an 'typische' autisten hoewel bij vele kinderen autistische gedragingen te zien zijn. In combinatie met de pubertijd kan het gedrag van IDIC-15 kinderen veranderen met moeilijk beheersbare escalaties. Enkele ouders melden woedeaanvallen, provocerend en agressief gedrag. Er kan sprake zijn van huil en/of lachbuien zonder aanwijsbare reden. Naast puberteit die bij alle opgroeiende jonge mensen tot ongewoon gedrag leiden kan, zie je ook de gevolgen van de 'mislukte' communicatiepogingen die door de omgeving niet worden gezien of begrepen. Voor ouders zijn ondersteuning van gedrags- en communicatie-therapeuten en psychologische begeleiding een grote hulp. Bij zware gevallen wordt ook medicatie ingezet.

Enkele kinderen vertonen in tegenstelling tot het voorafgaande angstig, onzeker en overgevoelig gedrag. Deze kinderen hebben scheidingsangst. Enkele reageren bijzonder heftig en angstig indien teveel van hen gevraagd wordt en reageren door zelfbeschadiging door middel van handbijten.

## Leren

Kinderen met IDIC-15 hebben lichte tot grote moeilijkheden in hun cognitieve ontwikkeling. Het is aannemelijk dat ze, beperkt door hun syndroom en de daaruit voortvloeiende gedragingen, hun omgeving anders waarnemen dan wij en dat hun omgeving niet adequaat reageert op de communicatie pogingen van het kind. Op deze manier kunnen kinderen gemakkelijk onder- of overbelast worden. De veelheid aan impulsen, die onderdeel uitmaken van onze gewone wereld, schijnt kinderen te overbelasten. Afwijking van gewoontes en nieuw dingen kan ze chaotisch maken en worden langzaam geaccepteerd. Hierbij zij einde dag rituelen en verbale aanwijzingen behulpzaam. Gebruik niet al te starre rituelen omdat veranderingen ook onderdeel moeten kunnen zijn van de dagelijkse routine.

Een typisch kenmerk is een slecht ontwikkeld gevarenbewustzijn. IDIC-15 kinderen moet over het algemeen permanent in de gaten worden gehouden zodat hiermee voorkomen wordt dat ze zich verwonden, dingen kapot maken of eenvoudigweg weglopen. Deze noodzaak is een enorme uitdaging en betekent voor ouders of oppas een enorme krachtmeting, energie en geduld.

## Spelen met Chromozomen



# Communicatie

De ontwikkeling van communicatie gaat over het algemeen langzaam. Voor vele ouders is het al een grote stap vooruit wanneer hun kind ze bij de hand neemt en ze leidt naar bijvoorbeeld de keuken en een wens kenbaar maakt. Aan de hand van een blik of door middel van aanwijzen kunnen ze langzaam begrijpen wat hun kind wil. Ze hoeven niet meer te raden, wat een lijdensweg is, wanneer het niet goed gaat met je kind en de oorzaak niet gevonden kan worden. Hiervoor zijn niet verbale communicatiemethoden ontwikkelt zoals bijvoorbeeld, gebarentaal, symboolkaarten.

Het is opvallen dat de meeste IDIC-15 kinderen graag luisteren naar muziek en vele zelfs liedjes nazingen. Muziek kan daarom een middel zijn om een brug te slaan tussen de omgeving en het kind. IDIC-15 kinderen hebben waarschijnlijk een groot vermogen om gesproken taal te begrijpen waardoor zich situaties voordoen waarin het kind heel duidelijk de volwassene begrijpt.

De basis van de communicatieproblematiek van het kind is in het algemeen terug te voeren op een verlate of uitblijvende ontwikkeling van het spraakvermogen. Die moet dan ook vroegtijdig door middel van therapie worden ontwikkelt zodat gevolgen zoals bepaalde gedragingen kunnen worden verminderd. Normaal gesproken zijn er geen organische problemen die de spraakontwikkeling kunnen tegenhouden.

# Zelfstandigheid

Het verlangen naar zelfstandigheid heeft zijn grenzen. Vele kinderen hebben hulp nodig bij de eenvoudigste handelingen zoals aan- en uitkleden, eten en drinken, wassen, haren kammen enzovoort. Het gebruik van luiers is voor veel kinderen nog jarenlang noodzakelijk. Slechts in een enkel geval lukt het om luiers volledig uit te bannen. Ook hier kan niet alles worden veralgemeniseerd. Hoe zwaar het syndroom invloed heeft op de ontwikkeling is afhankelijk van het erfelijk materiaal als ook de omgevingsfactoren en de vooruitgang in ontwikkeling van het kind.

# Welke behandelmethoden zijn beschikbaar?

De ware oorzaak voor de problemen die voortvloeien uit IDIC-15 is tot op de dag van vandaag niet aangetoond en dus niet te genezen. Bij diverse verschijnselen kunnen een gezamenlijke aanpak van familie, dagverblijf, school en therapeuten met diverse methoden inspelen op de ontwikkeling van een kind zodat een hogere kwaliteit van leven wordt gerealiseerd. Voorwaarde hiervoor is dat familie en vrienden zich over de mogelijkheden van therapieën en ondersteuning op in hun eigen woonplaats goed laten informeren. Als voorbeeld is hieronder een top-10 lijst samengesteld die ouders met kinderen gezamenlijk hebben opgesteld en die in de nieuwsbrief 'Mirror' (zomer 2004) van IDEAS is uitgegeven. De aanbevelingen hebben specifiek betrekking op het eerst levensjaar maar zijn ook belangrijk voor de verdere ontwikkeling.

## 1 Ontwikkeling van zintuiglijke waarneming

Kinderen met IDIC-15 hebben vaak problemen met de waarneming van hun omgeving. Stimuleren van de zintuigen is het eerste punt dat ouders van IDIC-15 kinderen benoemen.

## 2 Waterspel/zwemmen

Zwemmen en spelen met water stimuleert vaak de zintuigen en kun je samendoen. Ouders melden dat deze activiteit de kinderen stimuleert, spieren versterkt, eetlust opwekt en plezierig is.

## 3 Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan beoordelen waar de ontwikkelingsproblemen van de grove motoriek liggen en welke stimulering of behandeling kan helpen.

## 4 Ergotherapie

Een ergotherapeut kan aanbevelingen doen met betrekking tot de fijnmotoriek en kan deze in het werken met het kind stimuleren maar ook de zintuigen stimuleren.

## 5 Logopedie

Een logopedist kan al bij kleine kinderen advies geven over communicatie en aan de spraakontwikkeling en stimulering van de mondmotoriek bijdragen. Met deze maatregelen kun je niet vroeg genoeg beginnen, ook wanneer het kind geen verbale of spraakneiging toont. Het is vaak niet eenvoudig een logopedist voor de pre verbale communicatie ontwikkeling te vinden omdat de behandeling op non verbale onderdelen niet altijd door alle logopedisten wordt aangeboden.

## 6 Muziek en liedjes

De meeste IDIC-15 kinderen houden veel van muziek. Hiermee leren zij hun vaardigheid om zaken op te merken uit te bouwen. Liedjes zingen zijn een hulp bij het leren van spraak.

## 7 Duidelijke lichamelijke genegenheid

Onze kinderen hebben, zoals alle kinderen, het nodig het gevoel te hebben geliefd te zijn. Vaak bent u wellicht niet in staat of in gelegenheid op dagelijkse vluchtige momenten een toenadering waar te nemen. Daarom is het belangrijk dat je je liefde duidelijk en zo vaak als mogelijk toont. Het is goed voor je kind en voor jezelf!

## 8 Contact met andere kinderen

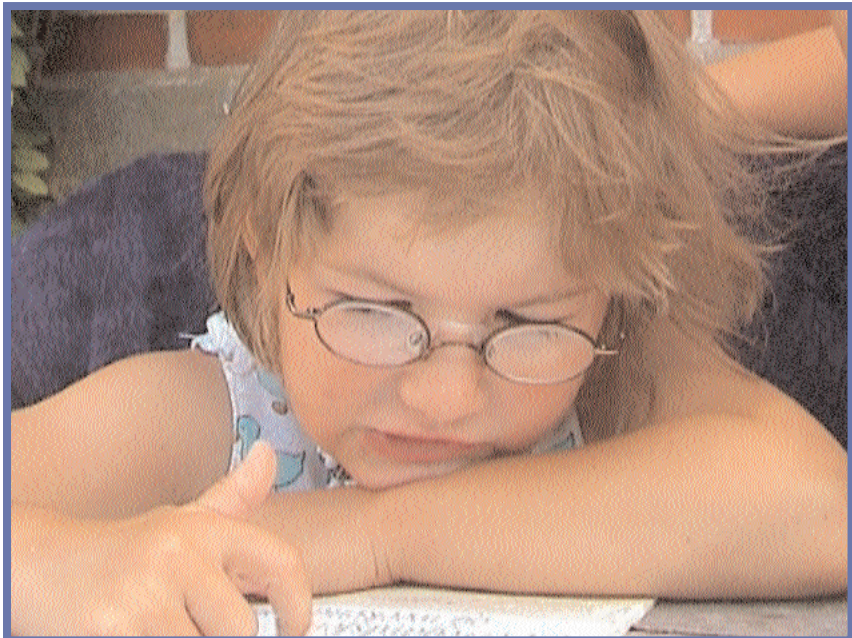
Het ervaren van broertjes en/of zusjes of andere kinderen, die geen ontwikkelingsproblemen hebben is voor IDIC-15 kinderen opwindend en motiverend.

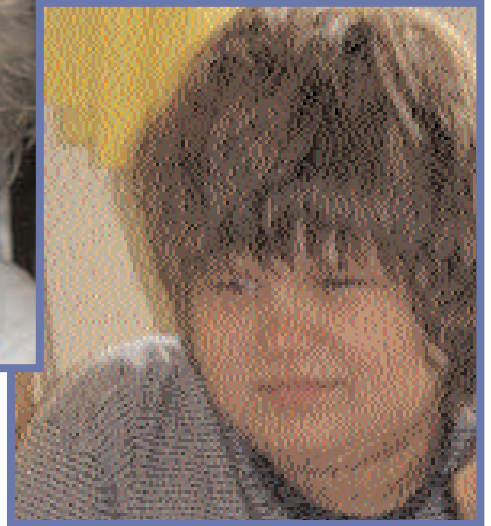
## 9 Praten, praten, praten

De stimulering die ouders en oppassen in de eerste drie levensjaren geven is zeer betekenisvol voor de vaardigheden tot communicatie voor de rest van het leven.

## 10 Duidelijk einde-dag-ritueel

Voorspelbare en dagelijkse afloop kunnen het kind een gevoel van vertrouwen en zelfstandigheid geven.





Wanneer een gezin de diagnose IDIC-15 voor haar kind krijgt bevindt u zich in een extreme situatie. De onzekerheid, de zorg over de toekomst van je kinderen, de angst niet met deze situatie om te kunnen gaan en niet in staat te zijn je kind de juiste hulp aan te bieden, valt vaak samen met de pijn die ouders met een gehandicapt kind doormaken. De diagnose van een zeldzame aandoening kan tot een isolement leiden. Het lijkt onmogelijk ouders met een zelfde of gelijkkluidende problemen te leren kennen en ervaringen uit te wisselen. Daarom hebben deze gezinnen na de diagnose hulp nodig. Het opheffen van het isolement is een belangrijke stap om een leven onder nieuwe omstandigheden op te bouwen. Contact met anderen met dezelfde ervaringen zijn belangrijk en helpen bij het maken van belangrijke beslissingen en dragen bij aan minder eenzaam gevoel. Er zijn ouder organisaties via welke het gemakkelijk is met andere ouders in contact te treden. De wederzijdse uitwisseling van medische en therapeutische vragen alsmede het praten over de gemeenschappelijke situatie is een onvervangbare hulp.

Deze informatie brochure is samengesteld door ouders met IDIC-15 kinderen en hun vrienden. Bij de samenstelling van de informatie is gebruik gemaakt van jarenlang ervaring van de ouderengroep IDEAS en is informatie van UNIQUE verwerkt. Deze brochure is in geen geval een vervanging voor de inzet van advies van professionals als artsen en therapeuten.

Bersenbrück, september 2004

vertaling 2006

contact: [www.groups.yahoo.com idic15eu](http://www.groups.yahoo.com/idic15eu)

## INFORMATIE, CONTACT en UITWISSELING VOOR GEZINNEN:

z a a m  
zeld

CONTACT Nederlande  
Mieke van Leeuwen

### Stichting Zeldzaam

(vereniging voor ouders met kinderen met  
een zeldzame chromosoomafwijking)

Postbus 85276 3508 AG UTRECHT

Telefoon: 030 2363767

Telefax : 030 2313054

<http://www.zeldzame-syndromen.nl>

**IDEAS:** IsoDicentric 15  
Exchange, Advocacy & Support  
c/o Paul Rivard P.O.Box 4616  
Manchester, NH 03108,  
internet: [www.idic15.org](http://www.idic15.org)



*Unique*  
RARE CHROMOSOME  
DISORDER SUPPORT GROUP

### **Unique:**

Rare Chromosome Disorder  
Support Group

Tel.: 0044(0)1883 330766

e-mail: [info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org)

internet: [www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)