

CHARGE

niewsbrief | maart 2011



Dácil emigreert naar Tenerife.



Redactie

De nieuwsbrief CHARGE verschijnt onder verantwoordelijkheid van CHARGE - VG netwerken

Redactie-adres:

Redactie CHARGE - VG netwerken
Mieke van Leeuwen
Postbus 1223
3500 BE UTRECHT
T 030 27 27 307
m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl
www.chargesyndroom.nl

ISSN-nummer: 1389-0719

Wil je Dácil blijven volgen...? Cisca mailt haar blog nu vanuit Spanje (in het Nederlands).
Zie: <http://sosacorduwener.wordpress.com>

Netwerknieuws

- Met gepaste trots sturen we u deze nieuwsbrief. Naast de avonturen van Dácil hebben we een prachtig artikel met de uitkomsten van het onderzoek van Nicole Jansen naar aangeboren hartafwijkingen bij CHARGE syndroom. Wanneer u vragen heeft naar aanleiding van dit onderzoek / dit artikel bewaar ze dan even tot mei. Dan zal Nicole vast aanwezig zijn op de familiedag.
- Heel wat ouders hebben al gebeld of gemaild de afgelopen tijd omdat ze de website niet meer kunnen vinden. De website www.chargesyndroom.nl is helaas al enkele maanden niet bereikbaar. De server is min of meer 'ontploft' in december door een overdaad aan virus en het opnieuw in de lucht brengen wil maar niet lukken. De nieuwe website van VGnetwerken kan gelukkig tijdelijk enige soulaas bieden. Maar we willen straks natuurlijk wel weer onze eigen CHARGE website.
- De familiedag CHARGE houden we dit jaar – net als in 2010 – bij Abrona in Huis ter Heide. De uitnodiging en het programma krijgen jullie in de loop van april. Maar houdt de datum vast in je agenda: het wordt zaterdag 15 mei 2011.

www.vgnetwerken.nl



- Nieuw zijn de 'adviezen medische zorg'. Deze adviezen zijn ontwikkeld door de NVAVG en zijn bedoeld voor de huisarts / kinderarts / tandarts. Conny van Ravenswaaij is hierbij als adviseur ingeschakeld. Het geeft in kort bestek een overzicht van waar je extra alert op zijn moet bij CHARGE syndroom. De adviezen zijn te downloaden van de website www.vgnetwerken.nl.
- De CHARGE-polikliniek in Groningen draait op volle toeren. Zowel om ouders en andere behandelaars te adviseren en tegelijk om het CHARGE onderzoek verder te brengen. Op de familiedag zullen Conny en haar collega's ons beslist weer bijpraten.

Mieke van Leeuwen

De vernieuwde website www.vgnetwerken.nl

CliniClowns Theatertour

Reis door het Zintuigenrijk!



CliniClowns Theatertour 2011

Vanaf 20 mei 2011 reist de CliniClowns Theatertour weer door het land met de voorstelling Reis door het Zintuigenrijk!

De voorstelling

Deze bijzondere voorstelling is speciaal gericht op kinderen met een meervoudige en/ of verstandelijke handicap. De voorstellingen vinden plaats in een rolstoelvriendelijk tentencomplex, met daarin alle voorzieningen en faciliteiten die voor deze kinderen nodig zijn. De kinderen kunnen zowel met hun gezin als hun instelling de voorstelling bezoeken.

Meer info?



Beeld & Geluid



Voor- en napret: filmpjes, foto's en liedjes uit de Theatertour

Veelgestelde vragen



Alle feiten op een rij, voor wie zich goed wil voorbereiden

Achtergrond



Het idee van de Theatertour is ontstaan in 2006...

Gastenboek



Wij zijn benieuwd wat je van de Theatertour vindt!

Hoe kunt u helpen?

Help CliniClowns
Kom in actie
Word vrijwilliger

> [Word donateur](#)

Sponsors

CliniClowns Theatertour wordt mede mogelijk gemaakt door een aantal geweldige sponsors.

> [Bekijk de sponsors](#)
> [Sponsor ons ook!](#)

Contact

Stichting CliniClowns Nederland
Postbus 1565
3800 BN Amersfoort

Heb je vragen over de CliniClowns Theatertour? Stuur een mail naar theatertour@cliniclowns.nl

Je kan natuurlijk ook bellen...
Doordeweeks zijn we bereikbaar op het nummer 033-4699044 In het weekend kun je ons bellen op het nummer 06-52692437

Andere activiteiten

Theatertour Hyves
Clowns op bezoek
Neuzenroode
CliniClowns in Concert
... en nog veel meer

Andere interessante websites:
NSGK
Stichting Down
MEE

Voor meer informatie over de theatertour ga naar <http://theatertour.cliniclowns.nl>

Dácil - februari 2011

De inheemse Guanche-prinses Dácil is terug naar haar eiland van oorsprong, Tenerife. Het eiland waar ze nooit echt vandaan kwam. Dácil is vorige maand 3 geworden. Zes maanden geleden zijn we ge(r)ëmigreerd naar Tenerife, midden in de Atlantische Oceaan. We hebben 'Plan B' eindelijk uitgevoerd.

Jarenlang hebben we gezegd dat we 'ooit wel weer naar Tenerife gaan'. Terug is het eigenlijk niet, want elke stap die we nemen is voorwaarts. We hebben elkaar op Tenerife leren kennen; Jorge komt er vandaan. Ik heb er 10 jaar gewoond. Onze ouders wonen er. Een logische stap, dus. Het feit dat Dácil CHARGE heeft is geen belemmering gebleken. Vanuit haar veilige 'papa, mama, broertje' omgeving verkent ze de wereld. Die veilige omgeving nemen we altijd met ons mee. Waar we ook naar toe gaan.

Daarnaast hebben we het geluk dat Dácil geen urgente medische behandeling nodig heeft. Ze moet in de gaten worden gehouden door verschillende specialisten, maar die zijn hier gelukkig ook. Belangrijker is op dit moment haar ontwikkeling: fysiotherapie, communicatie... Ook daar hebben we goede begeleiding voor gevonden. En het allerbeste: zon, warmte, water en familie. Dat is van onschatbare waarde. En dat misten we in Nederland.



Zwemmen

In de maanden voor ons vertrek hebben alle specialisten in de VU netjes afsluitende verslagen geschreven om mee te nemen naar Tenerife. In het laatste half jaar is de begeleiding door VISIO overgedragen aan Kentalis (doofblindeninstituut) om ons nog tips en houvast mee te geven. In dat laatste half jaar is Dácil ook in de VU, bij de afdeling revalidatie, gaan zwemmen. Dat was een openbaring! Ze vindt water geweldig; met zwembandjes om haar armen kan ze zelfstandig op haar rug drijven en bewegen en ze geniet met volle teugen.

In februari 2010 hebben we een auto gekocht. We zouden met de auto naar Cádiz in Zuid-Spanje, en daar vandaan met de boot naar Tenerife. Met het vliegtuig ben je meteen op de plaats van bestemming en we wilden nog een beetje vakantie vieren alvorens aan de slag te moeten met zoeken naar werk en een woning. De volkstuin hebben we verkocht, de woning opgezegd en donderdag 15 juli stond er een 20 voet container voor de deur waar we al onze spullen in hebben geladen. Vrijdagochtend hebben we de sleutel van ons huis ingeleverd en zijn we met een volle auto weggereden.

Onderweg hebben we gekampeerd. We hebben een grote tent met twee slaapcompartimenten, een voor Yone, de grote broer (6 jaar) en een voor ons, en Dácil slaapt in een eigen tentje in het middengedeelte. Een handig ding van Nomad dat ik iedereen kan aanbevelen. In Frankrijk hebben we een aantal dagen bij vrienden in een huisje doorgebracht (tent kunnen drogen want het had geregend, en was kunnen draaien), en in Spanje hebben we ook nog bij twee verschillende families gelogeerd. Dácil heeft de reis prima doorstaan. Bij elk zwembad stopten we en stal ze de show voor alle



aanwezig. Het was een geweldige vakantie; we hebben in 3 weken 3000 kilometer naar het zuiden gezigzagd en na drie dagen varen kwamen we op Tenerife aan.

Zoals verwacht moesten we meteen aan de bak; huis zoeken (we hebben eerst bij oma en opa gelogeed), werken, Yone naar school... We zijn nu 6 maanden verder. We hebben een prachtig oud huisje gehuurd met een grote patio en veel buitenspeelruimte voor Yone en Dácil. Yone zit op de Engelse school en Dácil is inmiddels aangemeld bij allerlei instanties. Allereerst hebben we kennisgemaakt met haar kinderarts (huisarts en consultatiebureau in één). Die heeft ons doorgestuurd naar de kinderarts van het Academisch ziekenhuis waar ze nu langs alle betrokken specialisten komt. Ze is aangemeld bij ONCE, het Spaanse Blindeninstituut en we hebben op eigen initiatief een soort revalidatiecentrum voor haar gezocht en ook gevonden. Dat bleek een gouden greep. Ze gaat twee ochtenden in de week naar CREVO, een revalidatiecentrum in dezelfde stad waar we wonen. Ze zijn er 'gespecialiseerd' in kinderen met hersenverlamming, hebben fysiotherapeuten en logopedisten in hun team en het allerbeste: een zwembad. Hoera! Sinds ze daar naar toe gaat is ze met sprongen vooruit gegaan, nieuwe gebaren aan het leren en veel meer gaan brabbelen. De (bijna allemaal) dames die er werken zijn allemaal even lief en zorgzaam.

School

Aangezien Dácil drie is geworden gaat ze per september 'naar school'. Ook daarvoor kan ze daar terecht. Ze gaat dagelijks en wordt gehaald en gebracht. We zijn dolblij met deze plek omdat we aan alles merken dat Dácil zich er fijn voelt en vooruitgang boekt. Nog steeds kleine stapjes, maar altijd vooruit, nooit terug.

Wat betreft de controles in het ziekenhuis zijn we minder enthousiast; het ziekenfonds is hier een traag orgaan. Alles gaat langzaam, inefficiënt en ingewikkeld. Een echo van het hart is in de VU een kwestie van 1 afspraak, een kwartiertje binnen, meekijken en -praten en klaar. Hier staan daar 3 afzonderlijke afspraken voor, elk met 2 uur wachttijd: eerst een afspraak met de cardioloog, weken later een afspraak voor de echo en weer weken later een nabespreking met de cardioloog. Zucht.

Al met al, en ondanks de ziekenhuisperikelen, zijn we blij dat we nu in Tenerife wonen. Dácil accepteert de nieuwe situatie en past zich wonderwel aan. Ze geniet van de zon, het contrastrijke licht en de warmte. Zolang ze weet dat er een veilige en solide basis is waarop ze terug kan vallen en waar vanuit ze zich kan bewegen, kan ze groeien en leren.

Cisca Corduwener

zie ook <http://sosacorduwener.wordpress.com>

Aangeboren hartafwijkingen bij CHARGE syndroom

Eind 2009 hebben we uw hulp gevraagd bij het onderzoek naar aangeboren hartafwijkingen bij mensen met CHARGE syndroom en een bewezen verandering van het CHD7-gen. Inmiddels zijn de eerste resultaten van het onderzoek bekend. Zo hebben we vast kunnen stellen welke hartafwijkingen precies voorkomen bij CHARGE syndroom, of er een relatie is tussen de hartafwijkingen en andere aangeboren problemen bij CHARGE syndroom en of bepaalde typen CHD7 veranderingen vaker voorkomen bij personen met CHARGE syndroom en een hartafwijking.

door Nicole Jansen en Conny van Ravenswaaij

In deze bijdrage zullen we over onze resultaten vertellen. Eerst vertellen we iets over het doel van dit onderzoek en de normale bouw van het hart. En daarna leggen we uit welke hartafwijkingen voorkomen bij CHARGE syndroom.

Waarom wilden we dit onderzoek?

Het doel van het onderzoek was nagaan hoe vaak aangeboren hartafwijkingen voorkomen bij mensen met CHARGE syndroom die een CHD7-verandering hebben en welke hartafwijkingen dit precies zijn. Ook wilden we nagaan of bij mensen met CHARGE syndroom en een aangeboren hartafwijking vaker andere problemen voorkomen, bijvoorbeeld oorafwijkingen.

Daarnaast wilden we dit onderzoek gebruiken om verder onderzoek te gaan doen bij mensen met een aangeboren hartafwijking **zonder** CHARGE syndroom. We willen kijken of er in deze groep ook mensen zijn met een CHD7-verandering.

De opbouw van het hart

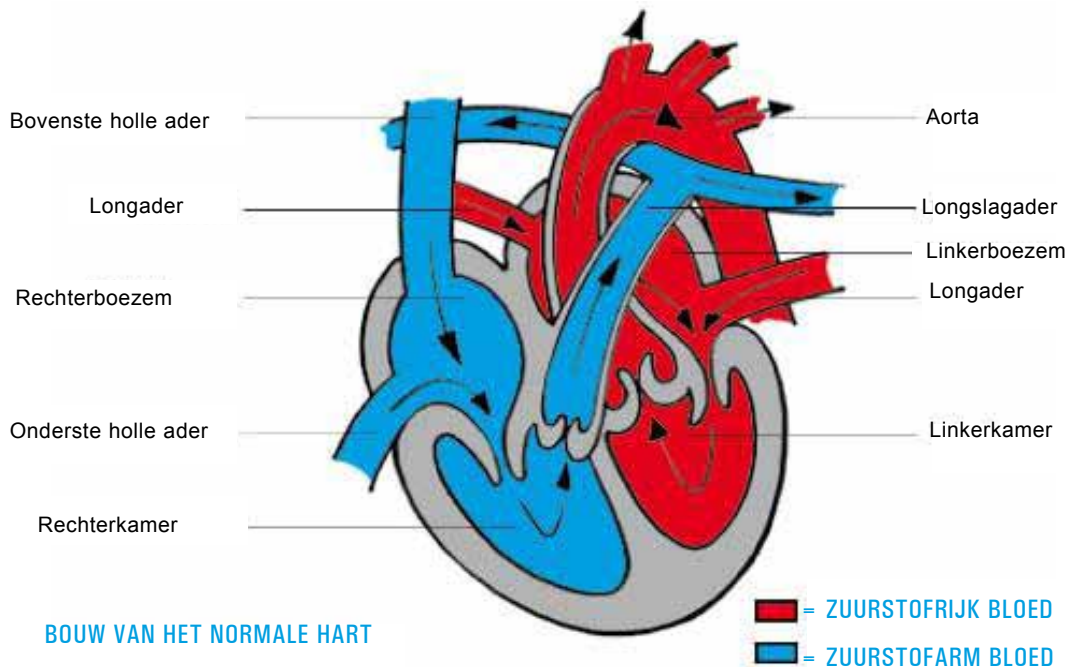
Het hart is een belangrijk orgaan dat bloed door ons lichaam pompt. Het hart ligt midden in onze borstholte achter het borstbeen. Het bestaat uit

een holle spier die is opgedeeld in vier ruimtes: Twee boezems, een linker en een rechter en twee kamers, ook een linker en een rechter. De boezems vangen het bloed op, de kamers pompen het bloed verder. De rechterkamer richting de longen, de linkerkamer richting de rest van het lichaam.

Tussen de boezems en de kamers zit de mitralisklep (links) en tricuspidalisklep (rechts) die ervoor zorgen dat het bloed tijdens het pompen niet naar de boezems terugstroomt vanuit de kamers. Ook tussen de kamers en de aorta (=grote lichaamsslagader) en de longslagader bevinden zich kleppen.

Wat was er bekend over aangeboren hartafwijkingen bij CHARGE syndroom?

Grote studies naar het vóórkomen van hartafwijkingen bij mensen met CHARGE syndroom zijn tot nu toe niet gedaan. Volgens de huidige literatuur komen aangeboren hartafwijkingen voor bij 66 tot 92 procent van de mensen met CHARGE syndroom met een bewezen verandering van het CHD7-gen. Deze cijfers zijn gebaseerd op verschillende onderzoeken van in totaal 178 mensen.



BOUW VAN HET NORMALE HART

Plaatje 1: Bouw van een normaal hart
(Nederlandse Hartstichting)

Niet iedereen met CHARGE syndroom heeft dus een aangeboren hartafwijking.

Heeft iemand met CHARGE syndroom wel een aangeboren hartafwijking, dan zijn dit meestal fouten in de bouw van het hart. Er bestaan veel verschillende typen hartafwijkingen die te maken hebben met de bouw van het hart. Welke typen hartafwijkingen precies voorkomen bij mensen met CHARGE syndroom met een bewezen CHD7 verandering was nog niet eerder onderzocht.

Wat hebben wij tot nu toe gedaan?

Wij hebben, onder andere met uw hulp, medische gegevens verzameld van zoveel mogelijk mensen met CHARGE syndroom door een CHD7-verandering.

Eerst hebben we in de medische informatie nagezocht of er wel of niet een hartafwijking was vastgesteld. Als iemand een aangeboren hartafwijking had, hebben we nauwkeurig vastgelegd welk type hartafwijking dit was. Dit is gedaan in samenwerking met twee kindercardiologen namelijk dr. G.J. du Marchie Sarvaas, kindercardioloog in het UMC Groningen en dr. L. Kapusta, kindercardioloog in het UMC St. Radboud in Nijmegen.

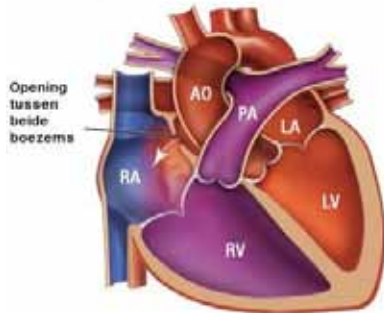
Daarnaast hebben we in de medische informatie gelet op de andere kenmerken van CHARGE

syndroom, zoals colobomen (sluitingsdefect van het oog) en choanen atresie (afsluiting van de neusdoorgang). We hebben vervolgens deze kenmerken vergeleken in de groep mensen met CHARGE syndroom die wel een aangeboren hartafwijking had en de groep die geen aangeboren hartafwijking had.

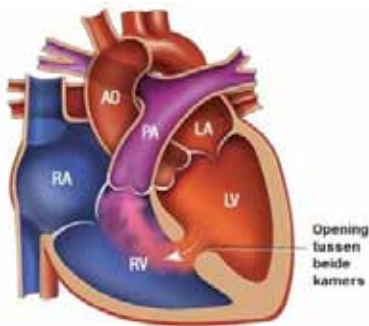
Wat hebben we gevonden?

- *Wie hebben meegedaan?*
Wij hebben medische gegevens kunnen inzien van 299 mensen met een CHD7-verandering. Dit waren 165 mannen en jongens en 134 vrouwen en meisjes. De mensen kwamen uit verschillende landen. Naast Nederland en België, onder andere ook uit Groot Brittannië, Denemarken, Noorwegen en Spanje.
- *Hoe vaak kwam een hartafwijking voor?*
Van de 299 mensen met CHARGE syndroom hadden er 220 een aangeboren hartafwijking, dat is dus 74%.
- *Welke hartafwijkingen zien we bij mensen met CHARGE syndroom?*
Er komen veel verschillende typen hartafwijkingen voor. Net als bij mensen met een aangeboren hartafwijking zonder syndroom, zie je bij mensen met CHARGE syndroom vaak atriumseptumdefecten (afgekort ASD),

waarbij er een opening zit in het schot tussen beide boezems (zie plaatje 2) en ventrikel-septumdefecten (afgekort VSD), waarbij er een opening zit in het schot tussen beide kamers (zie plaatje 3)

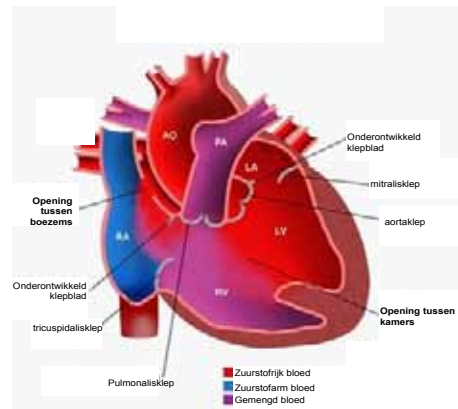


Plaatje 2: Atriumseptumdefect



Plaatje 3: Ventrikelseptumdefect

Bij mensen met CHARGE syndroom vonden we binnen de groep uitstroombaan defecten veel afwijkingen van de aortaboog en de vaten die van de aortaboog aftakken terwijl je die bij de groep niet-syndromale hartafwijkingen weinig ziet. Een voorbeeld van een vaatafwijking van de aortaboog is een dubbele aortaboog (plaatje 6). Waarom juist deze twee typen hartafwijkingen opvallend vaker voorkomen is nog niet duidelijk. We denken dat het iets te maken heeft met de functie van het CHD7-gen tijdens de ontwikkeling van het hart, maar hier is nog niet veel over bekend.



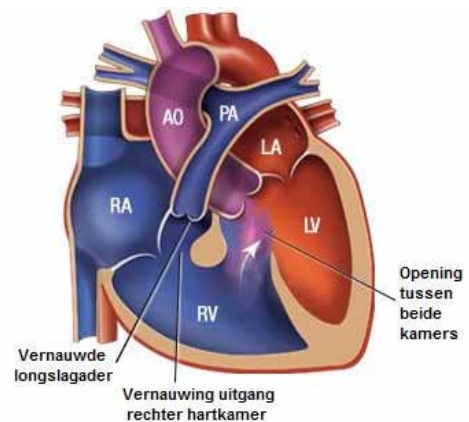
Plaatje 4: Atrium Ventrikel Septum defect (AVSD)

Opvallend was dat twee typen hartafwijkingen vaker voorkomen bij personen met CHARGE syndroom dan bij personen met een niet-syndromale hartafwijking.

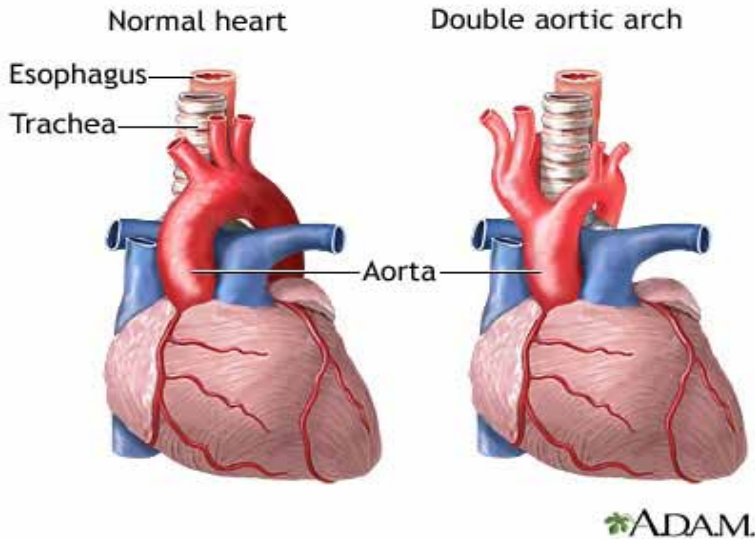
Ten eerste Atrium Ventrikel Septum defecten (afgekort AVSD), waarbij er een grote opening in het midden van het hart bestaat (zie plaatje 4).

Ten tweede uitstroombaan defecten ook wel conotruncale defecten genoemd. Dit is een grote groep van verschillende hartafwijkingen waarbij er een afwijking is in de uitstroombaan van het hart (aorta en longslagader).

Het bekendste voorbeeld van een uitstroombaan defect is een tetralogie van Fallot (zie plaatje 5). Bij een tetralogie van Fallot is er een combinatie van vier afwijkingen, namelijk een VSD, een vernauwing van de pulmonaal klep, een verdikking van de rechter hartkamer en een rechtsverschuiving van de aorta.



Plaatje 5: Tetralogie van Fallot



Plaatje 6:

links: normale aortaboog

rechts: dubbele aortaboog

Welke afwijkingen komen vaker voor in combinatie met aangeboren hartafwijkingen?

We hebben verschillende kenmerken van CHARGE syndroom vergeleken in de groepen mensen met CHARGE syndroom met en zonder hartafwijking.

We zagen dat mensen met CHARGE syndroom en een aangeboren hartafwijking vaker afwijkingen van de luchtpijp en/of slokdarm en vaker een choanen atresie hadden. De luchtpijp en de slokdarm liggen in de buurt van het hart en bekend is dat aangeboren hartafwijkingen vaak in combinatie met luchtpijp/slokdarmafwijkingen voorkomen.

De bevinding dat choanen atresie vaker voorkomt bij CHARGE personen met dan die zonder een hartafwijking is nieuw. We weten nog niet goed waarom we deze relatie hebben gevonden.

Daarnaast vonden we dat kinderen met CHARGE syndroom, die jong zijn overleden, vaker een hartafwijking hadden. Dit is al vaker beschreven en uiteraard niet verwonderlijk. Een deel van de aangeboren hartafwijkingen is heel ernstig en kan ondanks tijdig opereren leiden tot het overlijden op jonge leeftijd.

We zagen **geen** belangrijk verschil tussen hartafwijkingen bij mannen en vrouwen.

Verder zagen we **geen** belangrijk verschil tussen het vóórkomen van hartafwijkingen bij mannen en vrouwen. De hartontwikkeling verloopt bij meisjes en jongens met CHARGE syndroom dus niet verschillend en het is niet zo dat jongens of meisjes gevoeliger zijn voor het ontstaan van een aangeboren hartafwijking.

Tot slot vonden we nog een verschil in het type verandering in het CHD7-gen tussen de personen met en die zonder aangeboren hartafwijking. Het CHD7-gen zorgt ervoor dat het CHD7-eiwit wordt gemaakt. Bij een verandering van het CHD7-gen is dit proces verstoord. Soms wordt er een ernstig verkort eiwit gemaakt. Een dergelijk eiwit wordt meestal direct weer afgebroken. De hierbij horende CHD7-veranderingen noemen we 'truncerende mutaties'.

Soms kan er nog wel eiwit gemaakt worden, maar is dit anders dan normaal. Dit zijn de mildere veranderingen in het CHD7 gen, de zogenaamde 'missense mutaties'.

We vonden vaker hartafwijkingen bij truncerende mutaties en omgekeerd minder vaak hartafwijkingen bij de missense mutaties. Precies zoals je verwacht.

Het is belangrijk u te realiseren dat bij de studie over de relatie tussen hartafwijkingen en de andere kenmerken groepen zijn vergeleken. De uitkomsten voor de groep als geheel hoeven niet te gelden voor één individuele patiënt met CHARGE syndroom. Zo heeft niet iedereen met een aangeboren hartafwijking ook een choanen atresie en kunnen mensen met een missense mutatie in het CHD7-gen ook een aangeboren hartafwijking hebben.

Wat hebben we van dit onderzoek geleerd?

Dit is de eerste grote studie naar aangeboren hartafwijkingen bij mensen met CHARGE syndroom met een verandering in het CHD7-gen. We hebben geleerd dat hartafwijkingen voorkomen bij 74 procent van deze mensen.

Verder hebben we gezien dat er veel verschillende typen hartafwijkingen voorkomen, maar dat het aantal AVSDs en uitstroombaan defecten opvallend hoog is.

Tot slot bleek dat aangeboren hartafwijkingen bij mensen met CHARGE syndroom vaker samen gaan met slokdarm/luchtpijp afwijkingen, choanen atresie, jong overlijden en truncerende mutaties van het CHD7-gen.

Wat hebt u aan dit onderzoek?

Door het onderzoek is nogmaals duidelijk geworden dat het grootste gedeelte van de mensen met CHARGE syndroom een aangeboren hartafwijking heeft. De hartafwijkingen kunnen wisselen in type en ernst. Het is belangrijk dat iedereen met CHARGE syndroom in ieder geval eenmalig door een cardioloog wordt onderzocht.

Verder onderzoek?

Op dit moment zijn we nog bezig met een vervolgonderzoek. We gaan kijken bij mensen met een aangeboren hartafwijking en minimaal één ander kenmerk van CHARGE syndroom of zij een verandering van het CHD7-gen hebben. Zo willen we leren wanneer artsen aan een verandering in het CHD7-gen moeten denken en leren we meer over de milde kant van CHARGE syndroom. Als deze studie is afgerond zullen we daar zeker weer over vertellen.



Nicole Janssen, arts-assistent en onderzoekster in het UMC Groningen
Conny M.A. van Ravenswaaij-Arts, klinisch geneticus, UMC Groningen

Mede namens:

L. Kapusta, kinder cardioloog, UMC St Radboud Nijmegen
G.J. du Marchie Sarvaas, kinder cardioloog, UMC Groningen
L.H. Hoefsloot, moleculair geneticus, UMC St Radboud Nijmegen
W.S. Kerstjens-Frederikse, klinische geneticus, UMC Groningen
Dr. H. Dahlgaard Hove, klinische genetica, Copenhagen University Hospital at Rigshospitalet, Denemarken
C. Rustad, klinische genetica, Oslo University Hospital Rikshospital, Noorwegen
Dr. K. Heimdal, klinische genetica, Oslo University Hospital Rikshospital, Noorwegen
Prof. R.C.M. Hennekam, klinisch geneticus, Great Ormond Street Hospital, Londen, Groot Brittannië

Dit onderzoek is mogelijk gemaakt door de subsidie van Nuts-Ohra en de hulp van alle ouders, patiënten en hun artsen.

CHARGE-polikliniek

De verschillende kenmerken en de relatieve onbekendheid van CHARGE syndroom maken het moeilijk om tot een goed behandelplan te komen. Het UMCG heeft als enig ziekenhuis in Nederland een CHARGE-polikliniek.

Hier kunt u eens per maand terecht met uw zoon of dochter. De medewerkers van de polikliniek doen onderzoek naar de onbekende aspecten van CHARGE en kunnen uw kind volgen in zijn/haar ontwikkeling. Deskundigen van verschillende specialismen zijn betrokken bij de polikliniek. De betrokken specialismen zijn: Genetica; Kinderendocrinologie; KNO; Oogheelkunde en Psychiatrie.

Voor de behandeling blijft uw kind bij de eigen behandelend arts(en). De medewerkers van de CHARGE-polikliniek kunnen u, uw kind en de behandelend arts(en) hierbij adviseren.

Voor een afspraak:

telefoon (050) 361 72 29

Zie ook de website van het UMCG:
www.umcg.nl