

Lamb-Shaffer Syndroom

Lamb-Shaffer... nooit van gehoord. Dat is wat ouders van kinderen met Lamb-Shaffer syndroom regelmatig te horen krijgen. Voornamelijk van mensen uit hun directe omgeving, maar ook artsen of andere zorgverleners zijn zelden bekend met dit syndroom, ook bekend onder de naam 12p12.1-deletie-syndroom. Kinderen beginnen later met praten of kunnen niet praten, andere symptomen als ontwikkelingsachterstand en verminderde spierspanning variëren sterk per kind.

Inmiddels zijn de ouders van ruim twintig kinderen met Lamb-Shaffer syndroom uit Nederland en België lid van de besloten Facebookgroep Lamb-Shaffer Nederland. Deze Facebookgroep is een bron van informatie voor ouders van de kinderen die de diagnose hebben gekregen. We stellen graag Jarno, Jesse en Stijn aan jullie voor.

Jarno

Jarno is 15 en heeft LSS. Een van de kenmerken bij hem is dat hij niet praat, op een functioneel en duidelijk 'ja' en 'nee' na. Zijn ontwikkelingsleeftijd is vergelijkbaar met een kind van 2,5 tot 3 jaar. Zijn fijne motoriek is ook onderontwikkeld. Jarno mag graag fietsen en dat doet hij op een driewieler met trapondersteuning. Ook in zwemmen, voetballen en filmpjes op YouTube kijken vindt hij veel plezier.

Daarnaast is hij een echt gezelligheidsmens... hij wil graag overal bij zijn maar doet zelf niet actief mee. Het erbij zijn is voor hem voldoende. Ook houdt hij van knuffelen, maar dan wel op zijn eigen voorwaarden. Hij kan tegenwoordig met zijn spraakcomputer een aantal woorden en zinnen communiceren. Dit is voor hem een verrijking naast zijn geluiden, gebaren en aanwijzingen. Hij zit op een mytylschool in Haren. In een klein groepje doen ze allerlei activiteiten waar leerdoelen aan gekoppeld zijn, ideaal voor een kind als Jarno. Hij vermaakt zich prima op zijn fiets, maar ook een speeltuin is nog altijd favoriet. Af en toe gaat hij met zijn begeleider uit logeren, waar hij erg van geniet. Samen boodschappen doen, koken en gezellig chillen is voor Jarno al genoeg en tovert een mooie lach op zijn gezicht.

Jesse

Jesse is inmiddels 5 jaar en sinds bijna 4 jaar weten wij dat hij het zeldzame Lamb-Shaffer syndroom heeft. Kenmerkend voor Jesse is dat zijn lichamelijke ontwikkeling achterblijft bij die van zijn leeftijdsgenootjes. Hij loopt namelijk (nog!) niet zelfstandig, maar maakt gebruik van een posterior walker. Daarnaast praat Jesse nog niet. Wel brabbelt hij veel en hoor je steeds vaker andere en nieuwe klanken. Hierdoor is er toch een beetje hoop dat zijn spraak misschien ook nog op gang zal komen. Gelukkig kan Jesse zich op allerlei andere manieren uitdrukken en duidelijk maken wat hij wil of bedoelt.



Jarno



Jesse

Daarnaast maakt hij sinds enkele maanden gebruik van een spraakcomputer om nog beter te kunnen communiceren. Jesse is nog niet zindelijk.

Jesse is nog te jong om zijn verstandelijk vermogen te kunnen bepalen, maar we merken dat hij ontzettend veel begrijpt. Sinds een klein jaar gaat Jesse naar een zorg-onderwijsgroep en we zien dat hij daar op alle vlakken grote stappen zet! Het is voor ons als ouders niet altijd makkelijk (geweest), maar het feit dat Jesse een superlief, knap en vooral vrolijk mannetje is, maakt zo veel goed. Wij zijn ontzettend trots op hem!

Stijn

Onze Stijn is 6 jaar, een heerlijk vrolijk, open en sociaal ventje met soms wat frustratie wat zich uit in het betere gooi- en smijtwerk. We hebben de diagnose gekregen toen hij ruim een jaar oud was. Direct na de geboorte van Stijn merken we dat er 'iets' was. Hij kon niet goed drinken, leek vaak pijn te hebben

Stijn is het afgelopen jaar in behandeling geweest op het KLIN©-atelier, de behandelgroep van Stichting Milo. KLIN© staat voor Kinderen Leren Initiatieven Nemen In Communicatie. Bij de start op KLIN© werd al snel duidelijk dat de middelen die Stijn aangereikt kreeg, zorgden voor groei in zijn communicatieve ontwikkeling, maar ook op andere ontwikkelingsgebieden. Hij keek goed mee bij het modelleren (voordoen) van het gebruik van een spraakcomputer en imiteerde dit al snel. Zo leerde hij zelf steeds meer te vertellen, zijn wensen aangeven, grapjes maken en voor zichzelf opkomen. Voor Stijn was de spraakcomputer (Vibe10 met SCORE) het best passend, maar voor andere kinderen kan misschien een andere vorm van ondersteunde communicatie (OC) uitkomst bieden. Door de intensieve behandeling, 4 dagen per week, een jaar lang, heeft Stijn enorme stappen gezet in het gebruik van gebaren, pictogrammen en zijn spraakcomputer. Als ouders word je goed begeleid zodat je OC ook thuis op de juiste manier in kunt zetten. Het behandeltraject heeft veel inzet van ons gezin gevraagd, maar nog veel meer gebracht. Na een jaar Milo is Stijn dit schooljaar goed gestart op de Mytylschool Gabriel in 's-Hertogenbosch. Hij zit in een speciale klas met 9 kinderen die allemaal een spraakcomputer en andere vormen van ondersteunde communicatie gebruiken. Milo heeft Stijn een basis gegeven waarmee hij zich de komende jaren verder kan ontwikkelen. Je kunt ieder kind een stem!

Stichting Milo heeft KLIN©-ateliers in Schijndel, Susteren en Arnhem.

HOE VERDER NA DE DIAGNOSE



Stijn

en bewoog weinig. De diagnose bracht rust en opende deuren naar de juiste zorg. Naast de ontwikkelingsachterstand en het niet kunnen praten bleek dat Stijn nog andere aandoeningen heeft die (nog) niet gelinkt worden aan LSS in Nederland. Het vele ziek zijn bleek gerelateerd aan een afweerstoornis (IgA en IgG-deficiëntie). Met een maandelijkse behandeling in het WKZ worden zijn antistoffen op peil gehouden. Daarnaast kan Stijn niet goed eten en spuugde hij de eerste vier jaar meerdere keren per dag. Met medicatie die de maag- en darmwerking bevordert lijkt hij steeds beter te gaan eten en hoeven we niet alles meer te pureren, het spugen is gestopt. Stijn spreekt helemaal niet, al begint er een ja en nee herkenbaar te worden. Om te communiceren gebruikt Stijn zijn hele gezicht, maar vooral zijn ogen en hij gebruikt ongeveer 20 gebaren. Sinds een jaar maakt hij gebruik van een spraakcomputer. Het maakt hem heel blij en trots om lekker te kunnen kletsen met iedereen die maar wil.