



Mozaïek trisomie 9

Wat is het mozaïek trisomie 9?

Het mozaïek trisomie 9 is een erfelijke aangeboren aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met één of meerdere aangeboren afwijkingen als gevolg van het drie maal aanwezig zijn van chromosoom 9 in een deel van het lichaam.

Hoe wordt het mozaïek trisomie 9 ook wel genoemd?

Het woord trisomie geeft aan dat chromosoom 9 in plaats van de gebruikelijke twee maal, drie maal aanwezig is. Tri betekent drie. Het woord mozaïek geeft aan dat niet alle cellen in het lichaam drie keer chromosoom 9 hebben. Een deel van de cellen heeft drie keer chromosoom 9, een ander deel van de cellen gewoon de gebruikelijke twee keer.

Hoe meer cellen drie keer chromosoom 9 bevatten, hoe ernstiger de klachten als gevolg van dit syndroom.

Hoe vaak komt mozaïek trisomie 9 voor?

Mozaïek trisomie 9 is een zeldzaam voorkomende aandoening, het is niet goed bekend hoe vaak deze aandoening bij kinderen voorkomt.

Bij wie komt het mozaïek trisomie 9 voor?

Mozaïek trisomie 9 ontstaat tijdens de prille aanleg van het kind en is dus al voor de geboorte aanwezig. Soms wordt tijdens de zwangerschap al ontdekt dat er sprake is van mozaïek trisomie 9, maar meestal wordt dit pas na de geboorte duidelijk.

Zowel jongens als meisjes kunnen mozaïek trisomie 9 krijgen. Mozaïek trisomie 9 wordt drie keer zo vaak bij meisjes als bij jongens gezien. De reden hiervan is niet bekend.

Waar wordt het mozaïek trisomie 9 door veroorzaakt?

Extra chromosoom 9

Mozaïek trisomie 9 ontstaat wanneer een kind in plaats van twee chromosomen 9 (een van de vader en een van de moeder) drie keer chromosoom 9 krijgt. Het te veel aan chromosoom 9 zorgt er voor dat de aanleg van het lichaam niet goed verloopt.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij het merendeel van de kinderen is de fout in het erfelijk materiaal waardoor chromosoom 9 drie keer aanwezig is, bij het kind zelf ontstaan tijdens de prille ontwikkeling van het kind.

Mosaïcisme trisomie 9

Het merendeel van de kinderen met mozaïek trisomie 9 heeft in een deel van de lichaamscellen drie keer chromosoom 9 en in een ander deel van de lichaamscellen twee keer chromosoom 9. Ergens in het prille begin van de ontwikkeling van het kind is er iets mis gegaan met verdeling van de chromosoom. Een cel heeft drie keer chromosoom 9 gekregen in plaats van twee keer. Alle cellen die nakomeling zijn van de cel met drie keer chromosoom 9 zullen ook drie keer chromosoom 9 gaan bevatten. Alle cellen die afkomstig zijn van cellen die twee keer chromosoom 9 bevatten, zullen twee keer dit chromosoom 9 hebben.

Dit wordt een mozaïek genoemd.

Hoe vroeger in het ontstaan van het kind een van de cellen per ongeluk drie keer chromosoom 9 krijgt, hoe meer lichaamscellen drie keer chromosoom 9 bevatten en hoe ernstiger de problemen zijn.



Kinderen waarbij alle lichaamscellen drie keer chromosoom 9 bevatten, hebben waarschijnlijk dusdanig ernstige afwijkingen dat zij meestal niet levensvatbaar zijn. Deze zwangerschappen eindigen dan ook vaak in een miskraam.

Geërfd van een ouder

Een deel van de kinderen heeft een extra deel van chromosoom 9 geërfd van een van de ouders. Bij deze ouder heeft een breuk in chromosoom 9 plaats gevonden, waarna een deel van chromosoom 9 aan een ander chromosoom is vast geplakt. Dit wordt een translocatie genoemd. Bij vorming van een eikel of een zaadcel kan dit extra stukje chromosoom 9 naast het gewone chromosoom 9 in een eikel of zaadcel terecht komen. Hierdoor krijgt het kind een deel van chromosoom 9 in drievoud.

Informatie van de aanleg van het lichaam

Op chromosoom 9 ligt erfelijk materiaal die belangrijk is voor het goed aanleggen van de hersenen en van andere organen van het lichaam. Kinderen met mozaïek trisomie 9 hebben vaak een ontwikkelingsachterstand omdat hun hersenen anders zijn aangelegd en anders werken dan bij kinderen die dit syndroom niet hebben. Ook zijn diverse organen waaronder hart, nieren en darmen anders aangelegd dan gebruikelijk.

Wat zijn de symptomen van het mozaïek trisomie 9?

Variatie

Het ene kind met mozaïek trisomie 9 zal meer symptomen hebben dan het andere kind. Het valt van te voren niet te voorspellen welke symptomen een kind zal krijgen. Sommige symptomen komen bij elk kind met het mozaïek trisomie 9 voor, andere symptomen maar bij een deel van de kinderen. Hoe meer cellen drie keer chromosoom 9 bevatten, hoe meer en vaak ook hoe ernstiger de problemen die het kind heeft.

Achterblijven groei in de baarmoeder

Kinderen met mozaïek trisomie 9 groeien tijdens de zwangerschap minder goed. Tijdens controles valt dan op dat het kindje klein is voor de zwangerschapsduur. Dit wordt intra-uteriene groeivertraging (IUGR) genoemd. Moeders die al eerder zwanger en bevallen zijn geweest valt vaak op dat dit kindje in hun buik minder beweeglijk is dan gebruikelijk. Een deel van de moeders heeft een kleinere hoeveelheid vruchtwater dan gebruikelijk, een ander deel van de moeders juist een grotere hoeveelheid.

Klein bij de geboorte

De meeste kinderen met dit syndroom hebben een lager geboortegewicht dan gebruikelijk. Ook zijn kinderen met dit syndroom meestal wat minder lang en hebben zij een kleiner hoofdje dan kinderen zonder dit syndroom.

Fontanel

Kinderen met deze aandoening hebben vaak een grote fontanel boven op het hoofd. De fontanel is de ruimte tussen de schedelbotten boven op het hoofd van een baby waar nog geen schedelbot gevormd is.

Lage spierspanning

Jonge kinderen met mozaïek trisomie 9 hebben een lage spierspanning. Kinderen moeten goed vastgehouden en ondersteund worden wanneer ze opgetild. Door de lagere spierspanning is het voor kinderen lastiger om hun hoofd op te tillen. De gewrichtjes in de



armen en benen kunnen door de lage spierspanning gemakkelijker overstrekt worden. Ook hebben veel kinderen met mozaïek trisomie 9 zogenaamde platvoetjes.

Problemen met drinken

Een groot deel van de baby's met mozaïek trisomie 9 heeft problemen met drinken. Kinderen drinken langzaam en laten de borst of speen vaak los. Het kost vaak veel tijd om baby's met dit syndroom de borst of de fles te geven. Vaak is het nodig om kinderen tijdelijk sondevoeding te geven omdat zij anders niet genoeg voeding binnen krijgen. Met het ouder worden, gaat het drinken en later ook eten vaak steeds beter.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met mozaïek trisomie 9 ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten en staan dan hun leeftijdsgenoten. De meeste kinderen leren dit uiteindelijk wel allemaal. Op de leeftijd van 5 jaar zijn de meeste kinderen met mozaïek trisomie 9 in staat om zonder hulp te kunnen lopen. Het lopen gaat vaak houterig en minder soepel. Kinderen kunnen gemakkelijk vallen.

Ook hebben kinderen met mozaïek trisomie 9 vaak meer moeite met knippen, plakken, tekenen en met schrijven of het dichtdoen van knoopjes, veters en ritsen.

Spraaktaalontwikkeling

Ook het leren praten, verloopt bij kinderen met mozaïek trisomie 9 vaak langzamer dan bij anderen kinderen. De eerste woordjes en zinnetjes komen op latere leeftijd dan bij leeftijdsgenoten. Vaak praten kinderen in korte zinnen. Het maken van langere zinnen is voor veel kinderen moeilijker. Kinderen vinden het vaak moeilijk om te vertellen hoe ze zich voelen.

Kinderen met dit syndroom hebben ook vaak een lagere spierspanning in het gezicht, waardoor ze de woorden en zinnen minder duidelijk uitspreken en voor onbekenden soms moeilijker verstaanbaar zijn.

Problemen met leren

Kinderen met het mozaïek trisomie 9 hebben vaak problemen met leren. De mate waarin kan sterk verschillen, sommige kinderen volgen regulier onderwijs of speciaal basisonderwijs. Een ander deel van de kinderen bezoekt een school voor kinderen die moeilijk (MLK) of zeer moeilijk (ZMLK) kunnen leren.

Gedrag

Kinderen met mozaïek trisomie 9 zijn vaak rustige kinderen. Vaak zijn deze kinderen meer verlegen en hebben ze behoefte aan de aanwezigheid van een ouder of een andere vertrouwde volwassenen om zich op hun gemak te voelen. Kinderen met trisomie 9 vinden het vaak lastig om aan te geven hoe ze zich voelen, of ze verdrietig zijn of blij. Angsten komen vaker voor bij kinderen met dit syndroom, bijvoorbeeld angst om alleen te zijn of angst voor het donker.

Aandachts- en concentratieproblemen

Problemen met de aandacht- en concentratie komen vaak voor bij kinderen met dit syndroom. Vaak kunnen zijn kinderen snel afgeleid en vinden ze het moeilijk om lang stil te zitten en langere tijd met een werkje bezig te zijn. Kinderen kunnen heel impulsief zijn, eerst doen en dan pas nadenken. Veel kinderen met mozaïek trisomie 9 krijgen ook de diagnose ADHD.

Epilepsie

Een op de zeven tot tien kinderen met mozaïek trisomie 9 krijgt last van epilepsieaanvallen.



Verschillende type aanvallen kunnen voorkomen, zoals aanvallen van verstijven of aanvallen met schokken.

Problemen met slapen

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met dit syndroom. Sommige kinderen hebben moeite met het inslapen. Zij hebben behoefte aan een ouder die bij hen blijft terwijl ze in slaap vallen. Een groot deel van de kinderen wordt 's nachts regelmatig wakker en komt dan maar moeilijk weer in slaap. Ook zijn kinderen vaak vroeg in de ochtend wakker.

Bij een deel van de kinderen worden deze slaapproblemen veroorzaakt door epilepsie gedurende de nacht.

OSAS

Kinderen met mozaïek trisomie 9 syndroom hebben vaker last van OSAS. Tijdens de slaap wordt de luchtweg afgesloten waardoor het kind tijdelijk even niet goed kan ademen.

Hierdoor worden kinderen wakker waarna ze wel weer goed gaan ademen. Door de ademstops en het wakker worden zorgt de OSAS er voor dat kinderen niet goed aan hun nachtrust toe komen. Vaak worden kinderen moe en met hoofdpijnklachten wakker.

Uiterlijke kenmerken

Bij veel syndromen hebben kinderen vaak wat veranderde uiterlijke kenmerken. Hier hebben kinderen zelf geen last van, maar het kan de dokters helpen om te herkennen dat er sprake is van een syndroom en mogelijk ook van welk syndroom. Ook maakt dit vaak dat kinderen met hetzelfde syndroom vaak meer op elkaar lijken dan op hun eigen broertjes en zusjes, terwijl de kinderen toch niet familie van elkaar zijn.

Kinderen met mozaïek trisomie 9 hebben vaak een wat kleine ogen die diep liggen. De neusbrug is vaak hoog, de neuspunt is vaak stevig. De bovenlip is vaak dun. De onderkaak is vaak klein. De afstand tussen de neus en de bovenlip is vaak kort. De oren staan vaak wat lager op het hoofd dan gebruikelijk.

Bij een deel van de kinderen is de rechterhelft van het gezicht niet even groot als de linkerhelft. Kinderen kunnen hierdoor een asymmetrisch gezichtje hebben. Ook kan een arm langer zijn dan de andere arm en/of een been.

Lengte

De meeste kinderen met dit syndroom zijn kleiner dan hun leeftijdsgenoten. Kinderen met deze aandoening groeien in een langzamer tempo dan hun leeftijdsgenoten.

Witte vlekken op de huid

Een deel van de kinderen heeft witte vlekken op de huid. Deze vlekken volgen de z

Slechthorend

Een deel van de kinderen met mozaïek trisomie 9 is slechthorend. Voor een deel komt dit voor vocht achter het trommelvlies. Bij een ander deel van de kinderen komt dit doordat de gehoorzenuw niet goed werkt. Slechthorendheid kan de spraaktaalontwikkeling vertragen.

Slechtziend

Een deel van de kinderen met mozaïek trisomie 9 is bijziend. Zij hebben een bril nodig om goed te kunnen zien. Vaak zijn de ogen kleiner dan gebruikelijk. De oogzenuw kan onderontwikkeld zijn waardoor kinderen slechter kunnen zien. Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met trisomie 9. Naast oogproblemen komt een cerebrale visusstoornis ook vaker



voor. De hersenen zijn dan niet goed in staat om de signalen die ogen doorgeven aan de hersenen te verwerken.

Gebit

Vaak staan de tanden en kiezen bij kinderen met dit syndroom niet netjes naast elkaar in de kaak maar scheef door elkaar heen in de mond. De onderkaak is vaak klein, waardoor de tanden en kiezen niet goed in de mond passen. Dit maakt afhappen en kauwen moeilijker. Het tandglazuur kan van minder goede kwaliteit zijn, waardoor gemakkelijker gaatjes in de tanden en kiezen ontstaan.

Schisis

Een deel van de kinderen heeft een spleetje in de lip of in het gehemelte. Dit wordt schisis genoemd. Dit spleetje kan heel klein en weinig opvallend zijn en bestaat soms alleen uit een huid die uit twee delen bestaat en/of een hoger gehemelte.

Problemen met kauwen

Kinderen met dit syndroom hebben vaker een probleem met kauwen. Kinderen hebben het liefst zacht eten waarop ze niet hoeven te kauwen of eten wat in kleine stukjes gesneden is. Kauwen kost kinderen veel tijd. Taai vlees krijgen kinderen met deze aandoening maar moeilijk fijn gemalen waardoor kinderen dit liever uitspugen dan doorslikken.

Reflux

Kinderen met dit syndroom hebben vaak last van het terugstromen van voeding vanuit de maag naar de slokdarm. Dit wordt reflux genoemd. Omdat de maaginhoud zuur is, komt het zuur zo ook in de slokdarm, soms zelfs ook in de mond. Dit zuur kan zorgen voor pijnklachten, waardoor kinderen moeten huilen en soms ook niet willen eten. Ook kan het maken dat kinderen moeten spugen.

Door het zuur kan de slokdarm geïrriteerd en ontstoken raken. Wanneer dit niet tijdige ontdekt en behandeld wordt, kan dit zorgen voor het spuug met daarin bloedsluierjes.

Kwijlen

Kinderen met dit syndroom hebben gemakkelijk last van kwijlen. Dit komt door slapheid van de spieren in het gezicht en rondom de mond, waardoor het speeksel gemakkelijk uit de mond loopt.

Aangeboren hartafwijking

Een op de drie kinderen met mozaïek trisomie 9 heeft een aangeboren hartafwijking. Vaak gaat het om een gaatje tussen de beide kamers van het hart, dit wordt een VSD genoemd. Of een gaatje tussen de beide boezems van het hart, dit wordt een ASD genoemd. Ook kan de verbinding tussen de longslagader en de grote lichaamsslager die voor de geboorte normaal aanwezig is, na de geboorte aanwezig blijven. Dit wordt een persisterende ductus arteriosus genoemd.

Kinderen met een aangeboren hartafwijking moeten vaak zweten tijdens het drinken van de borst of de fles. Ook laten ze de borst of de fles vaker los om even adem te halen.

De aangeboren hartafwijking kan zorgen voor snellere vermoeidheid.

Aangeboren nierafwijking

Een klein deel van de kinderen met mozaïek trisomie 9 heeft een aangeboren afwijking van de nieren. De twee nieren kunnen samengesmolten zijn en de vorm van een hoefijzer hebben. In de nieren kunnen meerdere cystes worden gezien. De nier kan op een andere plek dan



gebruikelijk zijn. Uit de nieren kunnen twee urineleiders komen in plaats van een. Door de afwijkingen van de nier en van de urinewegen krijgen kinderen gemakkelijker een blaasontsteking. Ook kan er te veel vocht in de nieren aanwezig blijven, waardoor de nieren niet goed hun werk kunnen doen bij het ontgiften van het bloed.

Verstopping

Verstopping van de darmen komt vaak voor bij kinderen met dit syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen. Dit kan buikpijnklachten geven.

Zindelijkheid

De meeste kinderen met dit syndroom worden op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.

Geslachtsorgaan

Jongens hebben vaak een kleine plasser. Soms eindigt de plasbuis niet op de top van de plasser maar aan de onderkant van de plasser. Dit wordt hypospadie genoemd. De balletjes kunnen niet zijn ingedaald.

Soepele gewrichten

Kinderen met deze aandoening hebben vaak soepele gewrichten die gemakkelijk overstrekt kunnen worden. Ook kan een gewricht gemakkelijker uit de kom schieten.

Afwijkingen aan de botten

Een deel van de kinderen heeft afwijkend aangelegde botten, zoals een te kort sleutelbeen, een tekort bovenbeen en/of een extra rib. De botten aan een kant van het lichaam kunnen kleiner zijn dan die aan de andere kant van het lichaam.

Scoliose

Een deel van de kinderen met het mozaïek trisomie 9 krijgt een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. Een lichte scoliose geeft meestal geen klachten. Een meer ernstige scoliose kan zorgen voor rugklachten of problemen met zitten en staan.

Heupdysplasie

De heupkom is bij kinderen met dit syndroom vaak onderontwikkeld, waardoor de heupkop gemakkelijker uit de heupkom kan raken. Onderontwikkelde heupkom wordt een heupdysplasie genoemd.

Klompvoetje

Een deel van de kinderen heeft een zogenaamde klompvoetje. De voet staat naar binnen toe gedraaid en gekanteld. De tenen van de voeten kunnen over elkaar heen gekruist staan.

Vatbaarder voor infecties

Kinderen met het mozaïek trisomie 9 zijn vatbaarder voor het krijgen van infecties. Regelmatig komen luchtweginfecties of oorontstekingen voor. Ook infecties van de darmen komen vaker voor bij kinderen met deze aandoening.

Hoe wordt de diagnose mozaïek trisomie 9 gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met een lage spierspanning, een laag geboorte gewicht en enkele opvallende uiterlijke kenmerken kan vermoed worden dat er sprake is van een



syndroom. Meerdere syndromen kunnen deze combinatie aan problemen geven, zodat aanvullend onderzoek nodig zal zijn om de diagnose te stellen.

Prenatale diagnostiek

Bij een deel van de kinderen wordt tijdens de zwangerschap al vast gesteld dat er sprake is van mozaïek trisomie 9. Dit kan bijvoorbeeld vast gesteld worden door middel van een vlokkentest of vruchtwaterpunctie. Ook kan de NIPT aantonen dat er sprake is van mozaïek trisomie 9. De 20 weken ECHO kan laten zien dat het kindje te klein is voor de zwangerschapsduur, een verdikte nekplooi heeft in combinatie met een aangeboren hartafwijking.

Chromosomenonderzoek

Chromosomen onderzoek kan aantonen dat chromosoom 9 in een deel van de cellen drie keer aanwezig is, in plaats van de gebruikelijke twee keer.

MRI-scan

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI scan gemaakt worden om te kijken of er bijzonderheden aan de hersenen te zien zijn. Wanneer duidelijk is dat er sprake is van mozaïek trisomie 9 wordt vanwege de kwetsbaarheid van deze kinderen er lang niet altijd meer voor gekozen om een MRI scan van de hersenen te maken. Dit geeft dan te weinig aanvullende informatie in verhouding tot de belasting van het ondergaan van een MRI scan. Op de MRI scan kan te zien zijn dat de hersenholtes groter zijn dan gebruikelijk. Ook kunnen de hersenholtes niet bestaan uit een rechter en een linker helft, maar met elkaar vergroeid blijven. Dit wordt holoprosencefalie genoemd. Bij een deel van de kinderen verloopt de aanleg van het geleidingslaagje rondom de hersenen (myeline laagje) trager dan bij andere kinderen. Al deze afwijkingen zijn niet specifiek voor trisomie 9 maar kunnen ook bij andere syndromen worden gezien.

Stofwisselingsonderzoek

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak stofwisselingsonderzoek van bloed en urine om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte die verklarend is voor de ontwikkelingsachterstand. Bij kinderen met mozaïek trisomie 9 worden hierbij geen bijzonderheden gezien. Het stofwisselingsonderzoek wordt ook vaak niet verricht wanneer meteen al duidelijk is dat er sprake is van mozaïek trisomie 9.

Kindercardioloog

De kindercardioloog kan door middel van het maken van een ECHO van het hart beoordelen of er sprake is van een aangeboren hartafwijking en de ernst van deze aangeboren hartafwijking vast stellen.

Oogarts

Kinderen met mozaïek trisomie 9 worden altijd een keer door een oogarts gezien om te kijken of er problemen zijn met zien.

KNO-arts

Kinderen met mozaïek trisomie 9 worden een keer gezien door de KNO-arts te onderzoeken of hun gehoor normaal is.



ECHO buik

Kinderen met dit syndroom kunnen een keer een ECHO van buik krijgen om te kijken of er aanwijzingen zijn voor aanlegstoornissen van de nieren.

EEG

Kinderen met epilepsie krijgen vaak een EEG om te kijken van welk soort epilepsie er sprake is. Op het EEG van kinderen die epilepsie hebben worden vaak epileptiforme afwijkingen gezien. Deze afwijkingen zijn niet kenmerkend voor mozaïek trisomie 9, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

Polysomnografie

Bij kinderen die 's nachts veel snurken of telkens kortdurend stoppen met ademen (apneus) wordt vaak een polysomnografie verricht. Dit is een onderzoek waarbij gedurende slaap allerlei metingen worden verricht qua ademhaling, hartslag, bloeddruk, zuurstofgehalte in het bloed, bewegingen van de borstkas en de buikwand en de activiteit van de hersenen. Op die manier kan gekeken worden waarom kinderen 's nachts tijdelijk stoppen met ademen en of dit nadelige gevolgen heeft voor het zuurstofgehalte in het bloed.

Kinderorthopeed

Een kinderorthopeed kan beoordelen of er een behandeling voor heupdysplasie of voor een verkromming van de wervelkolom (scoliose) nodig is.

Hoe wordt mozaïek trisomie 9 behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die mozaïek trisomie 9 kan genezen. De behandeling is erop gericht om de het kind zo goed mogelijk te ondersteunen in zijn of haar ontwikkeling en klachten of problemen vroegtijdig op te sporen en te behandelen.

Bril

Kinderen die bijziend zijn kunnen een bril nodig hebben om beter te kunnen zien. Vaak gaat het om een bril met plus glazen.

Horen

Kinderen die slechthorend zijn als gevolg van vocht achter het trommelvlies, kunnen baat hebben bij trommelvliesbuisjes die het overtollige vocht afvoeren. Sommige kinderen hebben een gehoorapparaatje nodig om goed te kunnen horen. Een KNO-arts en een audioloog kunnen bekijken op welke manier het kind het beste kan horen.

Regelmatig bewegen

Het is voor alle kinderen, maar zeker ook voor kinderen met het mozaïek trisomie 9 belangrijk om regelmatig te bewegen. Alle vormen van bewegen zijn goed.

Stevige schoenen

Kinderen met mozaïek trisomie 9 zijn soepel in hun gewrichten. Kinderen hebben daarom baat bij stevige schoenen waar ze goed op kunnen lopen. Een deel van de kinderen heeft baat bij steunzolen die platvoeten corrigeren.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan ouders tips en adviezen geven hoe ze hun kindje zo goed mogelijk kunnen stimuleren om er voor te zorgen dat de ontwikkeling zo optimaal als mogelijk



verloopt. Omdat kinderen met mozaïek trisomie 9 soepel zijn in hun gewrichten, helpt spierkracht trainen om de gewrichten stabiel te houden. Ook is het belangrijk om te werken aan een goede houding om overbelasting klachten door een verkeerde houding te voorkomen.

Logopedie

Een logopediste kan helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren. Praten kan ook ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen, zodat kinderen die nog niet kunnen praten zich wel uit kunnen drukken. De logopediste kan ook adviezen geven wanneer er problemen zijn met drinken, kauwen of slikken.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan tips en adviezen geven hoe de verzorging en de dagelijks activiteiten van een kind zo soepel mogelijk kunnen verlopen. Ook kan de ergotherapeut advies geven over materialen die de ontwikkeling van een kind kunnen stimuleren.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy, een rolstoel, steunzolen of aangepaste schoenen.

Ook is het mogelijk via een revalidatie centrum naar een aangepaste peutergroep te gaan en daar ook therapie te krijgen en later op dezelfde manier onderwijs te gaan volgen.

School

Een deel van de kinderen volgt regulier onderwijs of speciaal basisonderwijs. Een ander deel van kinderen gaat naar een school voor moeilijk lerende (MLK) of zeer moeilijk lerende (ZMLK) school toe.

Kinder- en jeugdpsychiater

Een kinder- en jeugdpsychiater kan advies geven hoe om te gaan met gedragsproblemen zoals ADHD of angst. Soms is het nodig om gedragsregulerende medicatie zoals methylfenidaat voor ADHD te geven. Kinderen met het mozaïek trisomie 9 zijn gevoelig voor bijwerkingen van deze medicatie zodat gestart moet worden met een extra lage dosering van deze medicijnen.

Orthopedagoog

Een orthopedagoog kan ouders tips en adviezen geven hoe om gaan met problemen met snel angstig worden.

Slaap

Een vast slaapritueel en een vast slaappatroon kunnen kinderen helpen om beter te kunnen slapen. Het medicijn melatonine kan helpen om beter in slaap te kunnen vallen. Er bestaan ook vormen van melatonine met vertraagde afgifte die ook kunnen helpen om weer in slaap te vallen wanneer kinderen in de nacht wakker worden. Slaapmiddelen worden liever niet gegeven aan kinderen omdat kinderen hier aangewend raken en niet meer zonder deze medicatie kunnen. Soms wordt het medicijn promethazine gebruikt om kinderen beter te kunnen laten slapen. Het is altijd belangrijk om uit te sluiten dat epilepsie de oorzaak is van de slaapproblemen, in geval van epilepsie is epilepsie behandeling nodig.



OSAS

De eerste stap in de behandeling van OSAS is het verwijderen van de neus en keelamandelen waardoor er meer ruimte ontstaat in de neus- en keelholte. Wanneer OSAS ondanks verwijderen van de keel-en/of neusamandelen nog blijft bestaan kan het nodig zijn om tijdens de slaap een CPAP behandeling te geven. Via een kapje wordt lucht onder druk in de longen geblazen. De druk van de lucht zorgt er voor dat de luchtpijp open blijft en niet kan samenvallen.

Antibiotica

Een deel van de kinderen die vaak terugkerende infecties heeft, heeft baat bij een lage dosering antibiotica om nieuwe infecties te voorkomen. Per kind moeten de voordelen van het geven van de antibiotica worden afgewogen tegen de nadelen ervan (antibiotica doden ook nuttige bacteriën in de darmen).

Kindercardioloog

De kindercardioloog kan aangeven welke behandelmogelijkheden er zijn voor de aangeboren hartafwijking die het kind heeft. Vaak is dit een ingrijpende en langdurige behandeling. Een operatie kan meestal pas uitgevoerd worden als het kind in staat is om de leeftijd van een paar maanden te bereiken en een bepaald gewicht te halen. Met behulp van medicijnen kan de kindercardioloog het hart zo goed mogelijk ondersteunen in de tijd tot aan de operatie.

Tandarts

Kinderen met mozaïek trisomie 9 worden vaak extra gecontroleerd door de tandarts. Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een ontwikkelingsachterstand omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt.

De tandarts bekijkt of een fluor behandeling nodig is om gaatjes in de tanden en kiezen te voorkomen. De tanden kunnen het beste drie keer per dag gepoetst worden met een elektrische tandenborstel.

Wanneer de tanden scheef in de mond staan kan een behandeling door de orthodontist nodig zijn.

Verstopping van de darmen

Het medicijn macrogol kan er voor zorgen dat de ontlasting soepel en zacht blijft en stimuleert de darmwand om actief te blijven. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker hun ontlasting kwijt. Verder blijft het belangrijk om te zorgen dat kinderen voldoende vocht en vezels binnen krijgen en zo veel als kan bewegen. Soms zijn zetpillen nodig om de ontlasting op gang te krijgen.

Heupdysplasie

Kinderen met een heupdysplasie hebben vaak een spreidbroek nodig om er voor te zorgen dat de heupkop zich voldoende ontwikkelt. Wanneer de spreidbroek onvoldoende helpt kan ook een operatie nodig zijn. Deze operatie wordt uitgevoerd voor de orthooped.

Behandeling epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk te voorkomen en het liefst er voor te zorgen dat er helemaal geen epilepsieaanvallen meer voorkomen. Meestal lukt het goed om de epilepsie door middel van medicijnen onder controle te krijgen.

Verschillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden om de epilepsie onder controle te



krijgen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn. Kinderen met het mozaïek trisomie 9 zijn gevoeliger voor het krijgen van bijwerkingen van medicijnen, daarom moeten de medicijnen langzamer worden opgehoogd dan bij kinderen zonder het mozaïek trisomie 9.

Begeleiding

Het horen dat een kindje mozaïek trisomie 9 heeft, roept vaak veel emoties en vragen over de toekomst op bij ouders. Het kost vaak tijd om deze emoties te verwerken en een plaats te geven.

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan ouders begeleiding geven om te gaan met de emoties en gevoelens die horen bij het verwerken van het hebben van een kind met een syndroom.

Contact met andere ouders

Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met mozaïek trisomie 9.

Wat is de prognose van mozaïek trisomie 9?

Blijvende beperking

De meeste volwassenen met het mozaïek trisomie 9 zullen ondersteuning nodig hebben van andere volwassenen tijdens hun volwassen leven. De mate van ondersteuning die nodig is kan variëren van weinig tot veel. Een deel van de volwassenen kan zelfstandig wonen, een ander deel van de volwassenen gaat begeleid wonen in een woonvorm.

Levensverwachting

Er is nog weinig bekend over de levensverwachting van kinderen en volwassenen met mozaïek trisomie 9. Er zijn inmiddels volwassenen bekend die ouder dan 50 jaar zijn geworden. De levensverwachting kan worden verkort als gevolg van een ernstige aangeboren hartafwijking.

Kinderen krijgen

Het is niet goed bekend of het hebben van mozaïek trisomie 9 van invloed is op de vruchtbaarheid. Een groot deel van de volwassenen met mozaïek trisomie 9 heeft te veel problemen om zelf in staat te zijn om een kind op te voeden. Het kan verstandig zijn om na te denken welke maatregelen nodig zijn om te voorkomen dat volwassenen wel een kind gaat krijgen. De prikpil bij vrouwen of sterilisatie kunnen mogelijke behandelingen zijn om een ongewenste zwangerschap te voorkomen.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook mozaïek trisomie 9 te krijgen?

Mozaïek trisomie 9 ontstaat meestal bij het kind zelf kort na de bevruchting van de eicel door de zaadcel. Een broertje of zusje heeft dan nauwelijks een verhoogde kans om zelf ook trisomie 9 te krijgen.

Soms is een van de ouders drager van een zogenaamde translocatie. Een deel van chromosoom 9 is dan aan een ander chromosoom vast geplakt bij de ouders. In deze situatie hebben broertjes en zusjes tot 50% kans om ook zelf mozaïek trisomie 9 te krijgen.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek



Wanneer ouders die eerder een kindje hebben gehad met mozaïek trisomie 9, nog een kindje willen krijgen dan is het mogelijk tijdens een volgende zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokkentest in de 12^e zwangerschapsweek of een vruchtwaterpunctie in de 16^e zwangerschapsweek. Beide ingrepen hebben een klein risico op het ontstaan van een miskraam (0,5% bij de vlokkentest en 0,3% bij de vruchtwaterpunctie). Op deze manier kan gekeken worden of dit kindje ook mozaïek trisomie 9 syndroom heeft.

Links

www.bosk.nl

(vereniging van motorisch gehandicapten en hun ouders)

www.hersenstichting.nl

(stichting die bekendheid geeft aan verschillende hersenaandoeningen)

Referenties

1. Twenty-five additional cases of trisomy 9 mosaic: Birth information, medical conditions, and developmental status. Bruns DA, Campbell E. Am J Med Genet A. 2015;167A:997-1007
2. Ultrasound diagnosis of central nervous system anomalies (bifid choroid plexus, ventriculomegaly, Dandy-Walker malformation) associated with multicystic dysplastic kidney disease in a trisomy 9 fetus: case report with literature review. Tonni G, Grisolia G. J Clin Ultrasound. 2013;41:441-7.

Laatst bijgewerkt: 4 september 2018

Auteur: JH Schieving