

# Erfelijkheid en het 22q11-deletiesyndroom: 'Mijn broer zegt dan: Saar, jij kunt weer andere dingen goed'

**C.M. Aalfs**

*Sara (21) heeft het 22q11-deletiesyndroom, ook wel velocardiofaciaal syndroom genoemd. Dit syndroom is een multisysteemaandoening die voorkomt bij ongeveer 1 op de 3000 levendgeborenen. Het gaat gepaard met een sterk verhoogde prevalentie van neuropsychiatrische aandoeningen zoals ontwikkelingsstoornissen, angststoornissen, psychotische stoornissen, epileptische aanvallen en motorische stoornissen (McDonald-McGinn e.a. 2015; Zinkstok e.a. 2019). Daarnaast komen congenitale hartafwijkingen en immuunproblemen veel voor. Mensen met 22q11.2-deletiesyndroom hebben een verhoogde kans op een psychose (ongeveer 25%); omgekeerd wordt de deletie gevonden bij 1-2% van de patiënten met schizofrenie.*

*Sara heeft last van een verstandelijke beperking, autismespectrumstoornis, gegeneraliseerde angststoornis en zij heeft in het verleden akoestische en visuele hallucinaties gehad. Zij vertelt over de invloed van het syndroom op haar dagelijks leven.*

## DIPLOMA'S

'Ik heb moeite met leren. Mijn diploma voor het praktijkonderwijs heb ik gehaald, maar een opleiding lukt niet. Mijn droom is om pedagogisch medewerker te worden. Via de dagbesteding mocht ik een tijdje bij de kinderopvang werken, dat ging heel goed, ik kreeg veel complimenten. Maar de kinderen vasthouden, dat mocht niet, omdat ik geen diploma heb. Wat daarbij ook niet helpt, is dat ik slechthorend ben. Op school durfde ik vaak mijn gehoorapparaat niet te dragen, ik was bang gepest te worden. Tegenwoordig vraag ik gewoon of mensen wat duidelijker willen praten, dat helpt goed.

## RIJLES

Verder wil ik heel graag mijn rijbewijs halen. Een oude vriendin van mijn moeder heeft aangeboden om mij rijles te geven. Maar mijn vader vindt dat niet verstandig. Hij denkt dat ik het niet kan en wil voorkomen dat ik teleurgesteld raak. Waarschijnlijk heeft hij gelijk, maar als ik het niet probeer, weet ik ook niet of het lukt. Ik ga daarom eerst een boek met verkeersregels uit de bibliotheek halen, misschien begrijp ik dat wel.

## GEESTEN

Mensen zeggen wel eens dat ik in mijn hoofd een meisje van 15 ben, dat merk ik zelf niet echt. Wel is het soms heel druk in mijn hoofd. Daar slik ik medicijnen voor. Een tijdje

## AUTEUR

**Cora M. Aalfs**, klinisch geneticus, afd. Genetica, UMC Utrecht.

## Correspondentie

Cora M. Aalfs (c.m.aalfs@umcutrecht.nl).

Geen strijdige belangen meegedeeld.

Het artikel werd voor publicatie geaccepteerd op 10-1-2022.

heb ik geesten gezien, vooral als ik in de spiegel keek. Mijn moeder zag ik ook als geest, zij is overleden aan borstkanker toen ik acht jaar was. Ik had veel nachtmerries en kreeg last van angsten. Ik was vooral bang dat mijn vader ook dood zou gaan. Of mijn broer of zus, of ikzelf. De afgelopen jaren heeft de psychiater mij goed geholpen en ik mocht haar altijd bellen. Nu voel ik mij veel vrolijker.

## FAMILIE

Toen ik 18 jaar was, ben ik begeleid gaan wonen. Het ging thuis helemaal niet goed. Mijn vader kreeg een vriendin en hij begreep mij niet. Als hij mij vroeg om iets uit de keuken te halen, wist ik vaak in de keuken niet meer wat ik moest pakken. Of ik kon het niet vinden, terwijl hij al vaak had gezegd waar het lag. Of ik hoorde het niet goed. Ik wist zelf niet eens dat het bij mijn beperking hoorde, dus ik snap wel dat hij het ook niet wist. Hij dacht dat ik hetzelfde was als mijn broer en zus, maar ik heb duidelijke uitleg nodig, meer instructies en veel herhaling. Gelukkig hebben de dokters met ons gepraat en uitgelegd wat er met mij aan de hand is. Soms ben ik jaloers op mijn broer en zus. Zij hebben wel een rijbewijs, een baan en mijn zus gaat binnenkort samenwonen. Mijn broer is drie jaar jonger dan ik, maar hij kan doen wat hij wil en gaat overal zelf naartoe. Ik heb altijd begeleiding nodig en mijn bewindvoerder beslist over het geld. Mijn broer zegt dan: 'Saar jij kunt weer andere dingen goed.' Voor hem is het bijvoorbeeld moeilijk om een eigen huis te krijgen, terwijl woonruimte voor mij door de gemeente geregeld wordt. Volgend jaar mag ik zelfs kiezen of ik een eigen woonkamer wil.

*- ‘Hij dacht dat ik hetzelfde was als mijn broer en zus, maar ik heb duidelijke uitleg nodig, meer instructies en veel herhaling.’ -*

## **TOEKOMST**

Uiteindelijk zie ik mezelf in een eigen huis, met een vaste baan, een autootje en een relatie. Ik denk ook dat het haalbaar is, want ik heb veel geleerd, ben gemotiveerd en positief in het leven. Via de gemeente probeer ik een participatiebaan te krijgen, daarvoor hoef je geen diploma's te hebben. Dan kan ik misschien bij een drogist gaan werken en een eigen salaris verdienen. Ik ben open en spontaan, hoewel ik nog wel moet leren om niet alles aan iedereen te vertellen. Vroeger had ik wel eens een vriendje. Helaas duurde dat nooit lang. Ik wil graag een relatie, maar ga niet meer op datingsites. Mijn begeleider zegt dat als ik teveel zoek, ik nooit iemand vind. Aan kinderen hoef ik nog niet te denken, ik ben pas 21.

Mijn beperking maakt het leven niet gemakkelijk, maar het gaat vast lukken. Ik ben blij dat het nu goed met mij gaat en ik de therapie kan afbouwen. En het allerbelangrijkste vind ik dat mijn familie gezond blijft. Als dat zo is, ben ik gelukkig!

## **LITERATUUR**

McDonald-McGinn DM, Sullivan KE, Marino B, e.a. 22q11.2 deletion syndrome. *Nat Rev Dis Primers* 2015; 1: 15071.

Zinkstok JR, Boot E, Bassett AS, e.a. Neurobiological perspective of 22q11.2 deletion syndrome. *Lancet Psychiatry* 2019; 6: 951-60.