



Sotos syndrom



Forord

Vi udgiver denne pjece for at videregive de erfaringer, som vi synes er nyttige til personer som er i berøring med børn med Sotos Syndrom.

Pjecen beskriver de lægelige facts og vores personlige erfaringer som forældre til et barn med Sotos syndrom.

Der findes desuden en bog om Sotos Syndrom, som er udarbejdet af Center for små handicap "Om at leve med Sotos syndrom".

Øvrige oplysninger om syndromet kan findes på hjemmesiden www.sotossyndrom.dk og ved henvendelse til Landsforeningen for Sotos syndrom.

Sjældne Diagnoser kan bruges, når vi har brug for specialrådgivning.
Telefon 33 14 00 10.



Særlige kendetegn, som bruges til at stille diagnosen

Et syndrom er en række symptomer, som er fælles og beskriver en tilstand nøje. Ingen har alle symptomer!

- Høj fødselsvægt, omkring 4000 g ved terminen. En vægt over gennemsnitsværdi, der kan holde sig i flere år.
- Lang fødselslængde, ofte 53 cm eller mere ved terminen. De vokser hurtigt i de første leve år og knoglealderen kan være forøget. Dette udjævnes så sluthøjden svarer til gennemsnitshøjden for normalbefolkningen.
- Overbid.
- Store hænder og fødder.
- Stort hoved.
- Hovedfaconen er ofte bådformet (dolichophali).
- Hagen er tilspidset og noget smal.
- Panden er fremstående (frontal bossing).
- Forreste hårgrense vigende (høj pande). Lidt færre hår end normalt.
- Høj og måske smal gane.
- Der er ofte tidligt tandfrembrud, både af mælketænder og blivende tænder.
- Manglende tandfrembrud af blivende tænder.
- Bred øjenafstand. Antimongolid øjenlågshældning, nedadskrånende udadtil.
- Øjensymptomer som skelen.
- Lille næse.
- Lavt siddende ører.
- Lav muskelspænding, muskelslaphed.
- Hypermobile led.
- Platfod.
- Ovennævnte medfører en akavet og kluntet gang.
- Der kan udvikles skæv ryg (skoliose).
- Armspand (armenes spændevidde) er større end eller lig med legemeshøjden.



- Enkelte har epilepsi eller afvigende EEG-mønstre.
- Skanning af hjernen viser i mange tilfælde et ikke behandlingskrævende, let dilateret udvidet ventrikelsystem. I få tilfælde er ved MR-skanning fundet dårlig udvikling af hjernebjælken eller ormen (vermis cerebelli) midt i lillehjernen.
- Der kan være problemer efter fødslen i forbindelse med mor/barntilpasning, vejtrækning, gulsot, sutte- og spiseteknik.
- Børnene kan de efterfølgende år savle en del, og der kan være manglende lyst til at tygge, og de synker ofte maden i store stykker.
- Øget hyppighed af infektioner.
- Høj smertetærskel.
- Forsinket sproglig, motorisk og psykisk udvikling.
- Der kan være opmærksomheds- og perceptionsproblemer.
- Finmotoriske vanskeligheder og dårlig øje-/håndkoordination.
- Generelt har børnene koordinationsvanskeligheder.
- De fleste børn, ca. 85% har mild til moderat mental retardering, men spredningen på intelligenskvotient er meget stor.

Sotos syndrom er genbestemt, og opstår spontant ved en mutation under svangerskabet, og er derefter dominant i arvegangen.

I dag kan en gentest bekræfte mistanken om Sotos Syndrom hos 70 %.

Adfærd

- Social tilbagetrækning og isolation, holder sig helst lidt for sig selv
- Lav frustrationstærskel
- Vredesudbrud
- Stereotyp adfærd og tankegang
- Hyperaktivitet, har mange ting i gang og har svært ved at vente
- Opmærksomhedsproblemer, de har svært ved at fastholde opmærksomheden og koncentrere sig
- Usikker på nye ting
- Søvnproblemer, sover meget lidt, og har svært ved at falde i søvn.



Familie

Sotosbørn er meget søde og kærlige samt opmærksomme på deres medmennesker, men ofte fylder deres lave frustrationstærskel og vredesudbrud meget. Børnene har brug for en forudsigelig og struktureret hverdag, for at fastholde overblikket over deres egen færden, hvilket kræver mange hensyn fra den øvrige familie.

Familien er ofte spændt hårdt for, når de har et barn med Sotos Syndrom, da barnet fylder meget i hjemmet, både fysisk og psykisk, derfor er aflastning af familien, en god løsning for mange.

Psykologhjælp kan være meget gavnligt for mange, ikke mindst ved fastsættelse af diagnosen.



Støttemuligheder/behandling

Der findes ingen behandling af Sotos syndrom, men der er en række muligheder for at mindske symptomerne.

Tidlig indsats er vigtig for barnets udvikling og forbedring af mulighederne. Der kan være brug for talepædagog, fysioterapeut, ergoterapeut eller støttepædagog.

Bevægelse generelt er gavnligt, men især svømning og ridning har gavnlig effekt på den motoriske udvikling.

For familien kan det være meget gavnligt med psykologhjælp. Det første behov opstår i forbindelse med at diagnosen bliver givet. Der kan sidenhen opstå nye kriser.



De mest anvendte støtte muligheder

- Aflastning både i og udenfor hjemmet
- Tabt arbejdsfortjeneste
- Lektiehjælp
- Støtte til specialsko
- Ridning
- Speciel cykel, tandem, store støttehjul
- Merudgifter generelt.

Aktiviteter i foreningen

Foreningen afholder mindst to arrangementer hvert år. Ved dem bruger vi hinanden til at udveksle erfaringer vedrørende vores børn og familiesituationerne.

Der er et kursus for forældre i forbindelse med afholdelse af den årlige generalforsamling i april måned. Ved kursus-weekenderne deltager der i øjeblikket "kun" forældre til børn med Sotos syndrom, da det giver os mulighed for at få talt mere bredt med andre forældre i samme situation. Ved kurserne undervises vi af relevante fagpersoner. Bestyrelsen finder undervisere, som kan fortælle os mere om relevante emner, indenfor de emnerammer det giver at være en familie med et handicappet barn.

Familieweekenden er for hele familien. Sotosbarn, forældre, søskende og kærester. Hvert andet år også for bedsteforældre. Familieweekender foregår i august, på et sted hvor der er mulighed for socialt samvær og fælles fysisk aktivitet, gerne både inde og ude. Weekenden består af et mix af planlagte aktiviteter og tid til hygge i fællesskabet, så vi kan skabe et godt socialt samvær i foreningen.

På sjældne-dagen den 29. februar deltager foreningen i de planlagte aktiviteter. Sjældne-Prisen overrækkes af kronprinsesse Mary, som er projektor for Sjældne diagnoser. Dagen afsluttes med spisning i København for foreningens medlemmer.



Foreningen har til formål at:

- Yde støtte til personer med Sotos Syndrom og deres pårørende i form af information og rådgivning om syndromet og hjælp til social og pædagogisk rådgivning, samt hjælp til rådgivning om arvelige spørgsmål.
- Udbrede kendskabet til Sotos Syndrom til gavn for personer med Sotos Syndrom og pårørende.
- Virke i interesse for personer med Sotos Syndrom overfor institutioner og myndigheder.
- Bidrage med erfaringer for derved at støtte og fremme forskningen i relation til Sotos Syndrom.
- Opnå kontakt med alle personer med Sotos Syndrom i Danmark.
- Tage kontakt med tilsvarende udenlandske foreninger.

Bestyrelsesmedlemmer:

Formand:
Yvonne Wounlund
Magtenbøllevej 8
5492 Vissenbjerg
64 47 10 90

Sekretær:
Lone Friis Petersen
Birkeskoven 56
2600 Glostrup
43 43 60 70

Næstformand:
Anette Pedersen
Solbakkevej 2
5874 Hesselager
62 25 18 20

Medlem:
Ann-Mari Mortensen
Vestager 19
2605 Brøndby
43 43 28 74

Kasserer:
Linda Andersen
Jens Baggesensvej 9 2.th
8210 Århus V
31 65 65 66



Landsforeningen for Sotos Syndrom

Både drenge og piger kan få sotos syndrom.
De er store udenpå men små indeni.
De er meget kantede i deres opførsel,
men rent faktisk er de meget bløde.