



GRIN2A syndroom



INFORMATIE VOOR DE ARTS

ALGEMEEN

Het GRIN2A syndroom is een aandoening met als belangrijkste kenmerk epilepsie. Het GRIN2A syndroom ontstaat als 1 van de 2 exemplaren van het GRIN2A-gen (op chromosoom 16) niet meer goed functioneert.

De informatie uit deze folder is gebaseerd op de beschikbare wetenschappelijke literatuur. Deze folder is ontwikkeld naar het voorbeeld van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen, gevestigd in Engeland. Inmiddels zijn in de medische literatuur meer dan 150 personen met een verandering in het GRIN2A-gen beschreven. Bij het schrijven van de folder hebben we zo veel mogelijk gebruikt gemaakt van de volledige tekst uit artikelen, maar van sommige was alleen de samenvatting beschikbaar.

Controles

Deze folder heeft als doel een overzicht te geven van de medische aandachtspunten voor zover deze bij personen met het GRIN2A syndroom bekend zijn. Voor de zorg en behandeling van personen met dit syndroom is geen richtlijn of zorgstandaard beschikbaar. Het controleschema kan op basis van de individuele kenmerken van het kind worden vastgesteld door de eigen vaste kinderarts in overleg met de ouders.

Kinderen met het GRIN2A syndroom kunnen het beste begeleid worden door een kinderarts voor monitoring van de ontwikkeling en het gedrag. Als het nodig is, kan op tijd ondersteuning in de vorm van fysiotherapie, ergotherapie, logopedie en gedragstherapie worden ingeschakeld. Voor de behandeling van de epilepsie is het van belang dat een kinderarts gespecialiseerd in epilepsie betrokken is bij de behandeling.

Belangrijkste kenmerken

Omdat er nog maar weinig mensen met een het GRIN2A syndroom beschreven zijn, zijn nog niet alle effecten bekend. De kinderen hebben meestal epilepsie, ontwikkelingsachterstand en/of verstandelijke beperking en een belangrijk aantal heeft gedragsproblemen.

De klachten en verschijnselen van het GRIN2A syndroom kunnen verschillen binnen families. Zo kan het GRIN2A syndroom verschillende vormen van epilepsie veroorzaken binnen 1 familie. Er zijn ook mensen met een verandering in het GRIN2A-gen die hier zelf geen klachten of verschijnselen van lijken te hebben, terwijl dit bij familieleden wel het geval is.

Oorzaak

De oorzaak is een niet goed functionerend GRIN2A-gen. Dit is gelegen op chromosoom 16. Het GRIN2A-gen speelt een grote rol bij het overbrengen van prikkels in de hersenen. Daarom is epilepsie een belangrijk kenmerk van het GRIN2A syndroom.

Het GRIN2A syndroom is voor het eerst beschreven in 2010. Er zijn inmiddels meer dan 150 mensen in de medische literatuur beschreven. Een deel van deze mensen werd onderzocht, nadat de afwijking in het GRIN2A-gen bij een familielid was ontdekt. Men weet nog maar korte tijd dat deze aandoening kan ontstaan door een verandering in dit gen. Met de nieuwste technieken om een verandering in dit gen op te sporen neemt het aantal kinderen met de diagnose in de komende jaren waarschijnlijk sterk toe.

Bij een deel heeft één van beide ouders de verandering in het GRIN2A-gen aan het kind doorgegeven. Soms is de verandering ook aanwezig bij één van de grootouders en soms zelfs verder terug. Iemand met de verandering in het GRIN2A-gen heeft bij elke zwangerschap 50% kans om deze door te geven aan een kind. In sommige gevallen is het GRIN2A syndroom de novo, dat wil zeggen, spontaan opgetreden. Dan is het onwaarschijnlijk dat ouders nog een kind krijgen met deze aandoening.

De diagnose kan worden gesteld met moleculair genetisch onderzoek (Next Generation Sequencing). De ouders kunnen worden verwezen naar de klinisch geneticus voor bloedonderzoek bij zichzelf en counseling over het herhalingsrisico.

KLINISCHE KENMERKEN

Ontwikkeling

Veel kinderen met het GRIN2A syndroom zijn later met het behalen van mijlpalen in hun motorische ontwikkeling. Een deel leert niet lopen of los zitten.

Vaak is er bij het GRIN2A syndroom een achterstand in de spraakontwikkeling. Soms wordt geen spraak ontwikkeld of worden maar enkele woorden gebruikt. De achterstand in de taal- en spraakontwikkeling hangt voor een deel samen met de veelvoorkomende epilepsie. Maar er is ook een aantal mensen met het GRIN2A syndroom die een achterstand in de taal- en spraakontwikkeling hebben zonder duidelijke epileptische aanvallen. Verder kan het kind moeite hebben met het begrijpen van taal. Ook komen spraakdyspraxie en dysarthrie voor.

Bijna altijd is er sprake van een verstandelijke beperking en/of leerproblemen. Er zijn wel grote verschillen. Zo zijn er ouders die zelf milde leerproblemen hadden. Bij deze ouders werd de verandering in het GRIN2A-gen aangetoond nadat deze diagnose bij hun kind was gesteld. Er zijn ook kinderen bekend met een ernstige verstandelijke beperking.

Als het nodig is, kan ondersteuning in de vorm van fysiotherapie, ergotherapie en logopedie worden geboden.

Voeding en groei

Een kind met het GRIN2A syndroom groeit waarschijnlijk zoals ieder ander kind. Wel is er een aantal kinderen beschreven met voedingsproblemen en/of een kleine gestalte.

Gedrag

Gedragsproblemen komen regelmatig voor bij kinderen met het GRIN2A syndroom. Het is niet altijd bekend om welke gedrag het precies gaat. Bij een deel is sprake van autisme of autistische kenmerken, concentratieproblemen, zelfbeschadigend gedrag en/of agressief gedrag. Indien nodig, kan gedragstherapie worden ingeschakeld.

Epilepsie

Meestal is sprake van epilepsie; het type en de ernst is verschillend. Een deel heeft een ernstige vorm van epilepsie. Dan gaat het om continuous spike and waves during slow wave sleep (CSWS). Deze vorm van epilepsie leidt tot een stilstand of zelfs achteruitgang in de ontwikkeling van het kind. In sommige gevallen is de epilepsie moeilijk te controleren met medicijnen. Bij andere kinderen is sprake van Landau-Kleffner syndroom (LKS), waarbij vooral de spraak- en taalontwikkeling achteruit gaat. Weer andere kinderen hebben benign epilepsy with centrotemporal spikes (BECTS). Dit is een mildere vorm van epilepsie waarbij er doorgaans geen gevolgen voor de ontwikkeling zijn en de epilepsie aanwezig blijft tot de late kinderleeftijd of vroeg volwassen leeftijd. MRI onderzoek van de hersenen laat bij de meeste kinderen geen bijzonderheden zien, hoewel bij een aantal wel afwijkingen zijn beschreven. Voor de behandeling van de epilepsie is het van belang dat een kinderarts gespecialiseerd in epilepsie betrokken is.



BRONNEN

Folder GRIN2A related syndrome Unique, Reutlinger 2010, Endele 2010, Tarabeux 2011, Hamdan 2011, Lemke 2012, Lesca 2012, de Ligt 2012, Carvill 2012, Yuan 2013, Pierson 2014, DeVries 2013, Dimassi 2013, Dymont 2014, Conroy 2014, Venkateswaran 2014, Scheffer 1995, Tsai 2013, Turner 2015, Allen 2015, Bramswig 2015.

MEER INFORMATIE

VGnetwerken

www.vgnetwerken.nl
m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl

Erfocentrum

www.erfelijkheid.nl
info@erfocentrum.nl

VKGN

www.vkgn.org
secretariaat@vkgn.org

Chromosomenpolikliniek UMC Groningen

T (050) 361 72 29
www.umcg.nl
http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken_medgen/chromosomenpolikliniek/Pages/default.aspx
klin.genetica@umcg.nl

Polikliniek Zeldzaam Radboudumc

www.radboudumc.nl
<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>
erfelijkheid@umcn.nl

Polikliniek Dysmorfologie LUMC

www.lumc.nl
<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie>
secretariaat.kg@lumc.nl

Rare Chromosome Disorder Support Group

G1 The Stables, Station Road West
Oxted, Surrey, RH89EE
T +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org
© Unique 2016



De informatie uit deze folder voor artsen is gebaseerd op de Engelse folder GRIN2A related syndrome van Unique. De folder is gemaakt door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum). Bij deze folder zijn betrokken drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum), dr. Maaïke Haadsma (Erfocentrum), prof.dr. Conny van Ravenswaaij-Arts (UMC Groningen) en drs. Mieke van Leeuwen (VGnetwerken), met dank aan Annet van Betuw (VanBetuwAdvies), drs. Marja de Kinderen (PROK Projectmanagement en trainingen), Joyce Schaper (Chromosome Foundation) en Sarah Wynn, BSc(Hons) PhD DIC (Unique).. Grafisch ontwerp: Michelangela, Utrecht, Fotografie: Peter Lodder. De foto's zijn van kinderen met een aandoening, maar niet de zeldzame chromosoomafwijking in deze folder.

Deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.

