

## Hoe ontstaat het GATAD2B syndroom?

Ieder mens heeft zijn of haar erfelijk materiaal dubbel. In de geslachtscellen (zaadcellen bij de man, eicellen bij de vrouw) is de helft van het erfelijk materiaal aanwezig. Op het moment dat een zaadcel en eicel versmelten, ontstaat een nieuw kind dat zijn of haar erfelijk materiaal weer dubbel heeft. Soms gaat er iets mis met het kopiëren van het erfelijk materiaal bij de vorming van de eicel of zaadcel. Zo kunnen er bij kinderen fouten in het erfelijk materiaal ontstaan die bij ouders niet aanwezig zijn.

Bij 6 van 8 kinderen met het GATAD2B syndroom die tot nu toe zijn beschreven en bij wie de ouders zijn onderzocht was de verandering in dit gen spontaan ontstaan. (Dit noemen artsen *de novo*. Dit betekent 'nieuw ontstaan'). Bij 1 van de 8 kinderen had de moeder dezelfde verandering als haar kind. Deze moeder had als kind leerproblemen. Bij een ander kind bleek dat de moeder de verandering in het *GATAD2B*-gen in een klein deel van haar lichaamcellen bij zich droeg. Artsen noemen dit mozaïcisme. Deze moeder had zelf geen ontwikkelingsproblemen.

Een verandering in het *GATAD2B*-gen is niet te voorkomen. Ook zijn er geen factoren bekend zoals leefstijl of voeding waardoor de verandering kan ontstaan. Dat het gebeurde, is niemands schuld.

## Kan het weer gebeuren?

De kans op een volgend kind met het GATAD2B syndroom hangt af van het onderzoek van het erfelijk materiaal (genetisch onderzoek) bij de ouders. Als geen van beide ouders de verandering in het *GATAD2B*-gen heeft, is de kans op een volgend kind met het GATAD2B syndroom heel klein. De kans is niet nul, omdat heel soms de verandering in het *GATAD2B*-gen in een klein deel van de zaad- of eicellen aanwezig is. Dat kan genetisch onderzoek niet uitsluiten. Klinisch genetici (erfelijkheidsartsen) noemen dit kiembaan mozaïcisme. Als uit het genetisch onderzoek bij ouders blijkt dat één van de verandering in het *GATAD2B*-gen heeft, is de kans op herhaling bij een kind veel hoger. De situatie kan per familie verschillen.

De ouders van een kind met het GATAD2B syndroom kunnen met een klinisch geneticus bespreken hoe groot de kans is dat het weer gebeurt en wat de mogelijkheden zijn voor onderzoek rondom een eventuele toekomstige zwangerschap.

## Families zeggen ...

“ Ze is heel open en eerlijk. Haar emoties zijn echt. Ze laat ons beseffen dat je ook in het hier en nu zou kunnen leven, oftewel, ze kijkt niet vooruit of -achterom. Alleen het heden telt voor haar. Ze leert ons om minder druk te zijn.” 11 jaar

### Steun en informatie

**Rare Chromosome Disorder Support Group**, GI, The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, UK, Tel/Fax: +44(0)1883 723356, info@rarechromo.org

www.rarechromo.org

**Facebook** www.facebook.com/groups/GATAD2Bgene **VGnetwerken**, www.vgnetwerken.nl, m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl; **Erfocentrum**, www.erfelijkheid.nl, info@erfocentrum.nl; **VKGN**, www.vkgn.nl, secretariaat@vkgn.org; **Chromosomenpolikliniek UMC Groningen**, http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken\_medgen/chromosomenpolikliniek/Pages/default.aspx, klin.genetica@umcg.nl; **Polikliniek Zeldzaam Radboudumc**, https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx, erfelijkheid@umcn.nl; **Polikliniek Dysmorfologie LUMC**, https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie, secretariaat.kg@lumc.nl.



Deze informatie is geen vervanging van persoonlijk medisch advies. Het is van belang dat ouders zich laten informeren door een ervaren kinderarts en klinisch geneticus over alle aspecten die samenhangen met de diagnose, behandeling en gezondheid van hun kind. De informatie is geschreven door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum), samengesteld door Unique en op juistheid gecontroleerd door dr. Marjolein Willemsen, klinisch geneticus, Radboudumc Nijmegen. Bij deze folder zijn betrokken drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum), Prof Dr C 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). De Nederlandse vertaling van deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.

Version 1 (LD) Copyright © Unique 2016



GATAD2B  
syndroom  
rarechromo.org

## Wat is het GATAD2B syndroom?

Het GATAD2B syndroom is een aandoening met als belangrijkste kenmerk een verstandelijke beperking en/of ontwikkelingsachterstand. Het GATAD2B syndroom ontstaat als 1 van de 2 kopieën van het *GATAD2B*-gen niet meer goed werkt. Dat kan gebeuren als er een afwijking in het gen ontstaat of als (een deel van) het gen ontbreekt, doordat (een deel van) het stukje chromosoom waar het gen op ligt afwezig is. Het GATAD2B syndroom werd in 2013 voor het eerst beschreven. Genen vormen de instructies voor al onze erfelijke eigenschappen. Ze 'vertellen' het lichaam hoe het zich moet ontwikkelen, groeien en functioneren. Genen bestaan uit DNA en liggen opgeslagen op onze chromosomen. Chromosomen bevatten ons erfelijk materiaal. Ze zitten in de lichaamscellen. De lichaamscellen zijn de bouwstenen van het lichaam. Het *GATAD2B*-gen speelt een grote rol bij de groei en ontwikkeling van de hersenen. Daarom is een verstandelijke beperking en/of ontwikkelingsachterstand een belangrijk kenmerk van het GATAD2B syndroom.

### De meeste kinderen hebben:

- Een ontwikkelingsachterstand en/of verstandelijke beperking
  - Een lage spierspanning (hypotonie; dan voelt een kind slap aan) op de kinderleeftijd
  - Gedragsproblemen
- Hieronder leest u meer over deze en andere kenmerken.

## Kan de aandoening worden genezen?

Er is geen genezing voor deze aandoening mogelijk. De verandering in het *GATAD2B*-gen heeft al voor de geboorte gevolgen voor de vorming en ontwikkeling van een kind. Maar door de diagnose te stellen kan een kind wel de juiste controles en ondersteuning krijgen.

## Hoe vaak komt het voor?

In de medische literatuur zijn tot nu toe 6 mensen met een afwijking in het *GATAD2B*-gen beschreven. Voor deze folder hebben wij gegevens van 10 mensen met een afwijking in het *GATAD2B*-gen verzameld, van wie 5 van de 6 mensen die eerder in de medische literatuur zijn beschreven.

Door gebruik van de nieuwste technieken om afwijkingen in dit gen (en andere genen voor ontwikkelingsproblemen/verstandelijke beperking) op te sporen neemt het aantal personen met de diagnose in de komende jaren waarschijnlijk toe.

## Families zeggen...

“ Ze kan niet praten, maar communiceert wel. Ze pakt je bij de hand en ze heeft eigen taaltje.” 18 jaar  
“ Maaie is nu 40 jaar en is goed mobiel. Zelfstandig fietsen kan ze niet.”

## Medische problemen

**Lage spierspanning** Zes kinderen met een verandering in het *GATAD2B*-gen hadden een lage spierspanning. Bij sommige kinderen verbeterde die naarmate ze groter werden. Een lage spierspanning kan ertoe leiden dat een kind langer doet over het bereiken van bepaalde mijlpalen in de motorische ontwikkeling. Het kind gaat bijvoorbeeld later zitten, kruipen of los lopen. De lage spierspanning kan ook een rol spelen bij eventuele voedingsproblemen.

**Epilepsie** Bij 3 van de 10 kinderen met een verandering in het *GATAD2B*-gen was sprake van epilepsie. De kinderen hadden een vorm van epilepsie waarbij ze kort (enkele seconden) buiten bewustzijn zijn. Ze stoppen dan bijvoorbeeld plots waar ze mee bezig zijn en reageren niet meer op de omgeving. Soms maken ze automatische bewegingen met hun gezicht of handen. Artsen noemen dit ook wel absences. Artsen vermoedden dat een 4e kind mogelijk absences had.

**Horen en zien** Vier van de 10 kinderen zagen scheel (strabisme). Twee zijn verziend (+bril). Nog 2 andere kinderen hebben mogelijk moeite met diepte zien. Eén van deze twee ziet ook minder goed in het donker. Weer een ander kind zou overgevoelig zijn voor licht. Met het gehoor lijkt bij de meeste kinderen niets mis. Eén kind is overgevoelig voor geluid en kan hoge tonen minder goed horen.

## Aanbevelingen voor de zorg en begeleiding

Kinderen met het GATAD2B syndroom kunnen het beste begeleid worden door een kinderarts. Zo kunnen de ontwikkeling en het gedrag in de gaten worden gehouden. Als het nodig is, kan op tijd ondersteuning in de vorm van aangepast onderwijs, fysiotherapie, ergotherapie, logopedie en gedragstherapie worden ingeschakeld.

**Bronnen** De informatie uit deze folder afkomstig uit de medische literatuur. Artikelen die zijn gebruikt zijn: Willemsen 2013 en Hamdan 2014. Verder zijn citaten van een paar Nederlandse ouders met een kind met het GATAD2B syndroom in deze folder gebruikt. De citaten zijn afkomstig uit een vragenlijst die zij invulden over hun kind.

## Ontwikkeling en gedrag

### ■ Groei en voeding

Met de groei van kinderen met het GATAD2B syndroom is waarschijnlijk niets aan de hand. Twee van de 10 kinderen hoorden bij de kleinste 5% (5 op 100, van 100 kinderen zijn er 95 groter) op basis van hun lengte. Bij twee kinderen was sprake van een grote hoofdomtrek (macrocefalie). Vijf kinderen hebben moeite met kauwen, van wie 4 daarbij veel kwijlen. Eén meisje had daarnaast last van verstopping (obstipatie). Bij twee andere kinderen zou sprake zijn van voedingsproblemen. Weer een ander kind had reflux tot de leeftijd van 1,5 jaar. Bij reflux loopt voeding terug vanuit de maag naar de mond.

### ■ Zitten, bewegen en lopen

Kinderen met het GATAD2B syndroom zijn later met het behalen van mijlpalen in hun motorische ontwikkeling (bijvoorbeeld gaan zitten, kruipen en lopen). Zes kinderen die liepen, konden dit gemiddeld op een leeftijd van 27,5 maanden (spreiding 18 tot 36 maanden).

### ■ Spraak

De meeste kinderen met het GATAD2B syndroom hebben een achterstand in de spraakontwikkeling. Twee kinderen spreken niet en 3 kinderen spreken slechts enkele woorden. Kinderen begrijpen soms meer dan dat ze zelf duidelijk kunnen maken.

### ■ Leren

Alle kinderen met het GATAD2B syndroom hebben een verstandelijke beperking en/of leerproblemen. Meestal is er een ernstige verstandelijke beperking. Er zijn wel verschillen. Bij één van de kinderen had de moeder ook de verandering in het *GATAD2B*-gen. De moeder had zelf leerproblemen gehad als kind.

### ■ Gedrag

Kinderen met het GATAD2B syndroom kunnen vrolijk en opgewekt zijn. Maar gedragsproblemen komen regelmatig voor. Bij een deel is sprake van autistische kenmerken, druk gedrag, zelfbeschadigend gedrag en/of agressief gedrag. Drie kinderen hadden slaapproblemen. Verder hebben 3 kinderen een hoge pijngrens.