



DDX3X syndroom



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS HET DDX3X SYNDROOM EN HOE WORDT HET VEROORZAAKT?

DDX3X syndroom is een recent ontdekte aandoening bij meisjes met een ontwikkelingsachterstand of verstandelijke beperking. De eerste meisjes met deze aandoening werden beschreven in de medische literatuur in 2015.

DDX3X syndroom ontstaat als één van de twee kopieën van het DDX3X gen niet meer goed werkt. Dit wordt veroorzaakt door een spellingsfout in het gen. 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 DDX3X gen bevindt zich op het X-chromosoom.

Hoewel DDX3X syndroom alleen optreedt bij meisjes, zijn er op dit moment een paar families bekend waarin mannen een spellingsfout in het DDX3X gen hebben. Deze mannen hebben een verstandelijke beperking. Dit is een andere aandoening dan DDX3X syndroom bij meisjes. Ook de manier waarop de aandoening aan de kinderen wordt doorgegeven kan dan anders zijn. In deze folder richten wij ons alleen op DDX3X syndroom bij meisjes.

In de medische literatuur zijn tot nu toe ongeveer 40 meisjes met DDX3X syndroom beschreven. Inmiddels zijn er echter al veel meer meisjes bekend die deze aandoening ook hebben, maar die niet zijn beschreven in de medische literatuur.

ONTWIKKELING EN GEDRAG

Groei

De meeste baby's hebben een normale lengte en gewicht. Ongeveer 1/3 heeft een kleine hoofdomtrek (microcefalie). Lengte en gewicht zijn op een latere leeftijd meestal normaal, hoewel een laag gewicht vaker voorkomt bij meisjes met DDX3X syndroom in vergelijking met hun leeftijdsgenootjes.

Spraak

De meeste meisjes met DDX3X syndroom hebben spraakproblemen en/of een achterlopende spraak-/taalontwikkeling.

Leren

Alle meisjes met DDX3X syndroom die op dit moment bekend zijn hebben een ontwikkelingsachterstand of verstandelijke beperking. Deze verschilt van mild tot ernstig. Ze volgen speciaal onderwijs.

Sommige meisjes hebben een milde verstandelijke beperking, en kunnen goed communiceren en verschillende vaardigheden aanleren. Andere meisjes hebben een ernstige verstandelijke beperking. Deze meisjes hebben grote moeilijkheden met communiceren, en zijn vaak zeer afhankelijk van ondersteuning en zorg.

Gedrag

Veel meisjes hebben gedragsproblemen. Er is vaker sprake van autisme en ADHD. Bij een klein deel komt agressief gedrag voor.

MEDISCHE PROBLEMEN

Meisjes met het DDX3X syndroom kunnen het beste begeleid worden door een kinderarts. Afhankelijk van de specifieke kenmerken van het kind, kan de kinderarts ook de juiste andere zorgverleners betrekken, zoals bijvoorbeeld de fysiotherapeut, ergotherapeut of logopedist. Vanaf de volwassen leeftijd kan een Arts voor Verstandelijk Gehandicapten (AVG-arts) de zorg overnemen.

Lage spierspanning en bewegingsstoornissen

De meeste baby's met DDX3X syndroom hebben een lage spierspanning (hypotonie) bij de geboorte. Dit betekent dat de baby slap aanvoelt. De lage spierspanning blijft soms bestaan. Op de kinderleeftijd krijgen sommige meisjes een verhoogde spierspanning of spasticiteit in de benen. Verschillende meisjes hebben een andere manier van lopen. Ze lopen met stijve benen en/of zetten hun benen wijd neer bij het lopen.

Hoofd en hersenen

Hersenonderzoek met een MRI-scan laat bij ongeveer de helft van de meisjes afwijkingen zien. Deze hersenafwijkingen zijn zeer verschillend. Afwijkingen die meerdere meisjes hebben zijn een onderontwikkeling van de hersenbalk (het deel van de hersenen waardoor informatie van de rechter- naar de linkerkant van de hersenen gaat en andersom), verwijde hersenkamers (dit zijn de met vocht-gevulde gedeelten van de hersenen) en afwijkingen in de vorming van de hersenschors (de grijze stof).

Gewrichten

Vaak hebben meisjes overbeweeglijke gewrichten.

Epilepsie

Een zeer klein deel van de meisjes met DDX3X syndroom krijgt epilepsie.

Horen en zien

Problemen met horen en zien komen bij een klein deel van de meisjes met DDX3X syndroom voor.

HOE ONTSTAAT HET?

In alle meisjes met DDX3X syndroom die tot nu toe bekend zijn, is de DDX3X verandering in het DNA nieuw ontstaan. De kans op nog een kind met het DDX3X syndroom hangt af van het onderzoek van het erfelijke materiaal (genetisch onderzoek) bij de ouders. Daarom raden artsen de ouders altijd aan om voor uitleg en onderzoek naar een klinisch geneticus (erfelijkheidsarts) te gaan.

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



Deze informatie is geen vervanging van persoonlijk medisch advies. Bij medische vragen verwijzen we u naar een arts.

De informatie uit deze korte folder is gebaseerd op de folder DDX3X syndroom van Unique. De tekst is geschreven door Lot Snijders Blok, MSc, MD, Department of Human Genetics, Radboudumc, Nijmegen. Bij deze folder zijn betrokken dr. Laura van Dussen (Erfocentrum), drs. Marloes Brouns-van Engelen (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) en 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 met het DDX3X syndroom.

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

