



# GRIN2A syndroom



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

---

## WAT IS HET GRIN2A SYNDROOM?

**Het GRIN2A syndroom is een aandoening die ontstaat als 1 van de 2 exemplaren van het GRIN2A-gen (op chromosoom 16) niet meer goed werkt. 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.**

In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij kinderen met het GRIN2A syndroom. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind met deze aandoening in zijn/haar omgeving.

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. De chromosomen zitten in de cellen, dit zijn de bouwstenen van ons lichaam. U leest hierover meer op [www.erfelijkheid.nl/erfelijkheid/dna-genen-en-chromosomen](http://www.erfelijkheid.nl/erfelijkheid/dna-genen-en-chromosomen).

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met het GRIN2A syndroom. Deze folder is ontwikkeld naar het voorbeeld van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Inmiddels zijn in de medische literatuur meer dan 150 personen beschreven met deze aandoening.

Omdat er nog maar weinig mensen bekend zijn met deze aandoening zijn nog niet alle effecten bekend. Een kind met het GRIN2A syndroom wordt begeleid door een kinderarts.

---

## ONTWIKKELING

Kinderen met het GRIN2A syndroom worden bij hun ontwikkeling begeleid door een kinderarts.

### Groei en voeding

Waarschijnlijk is er niets aan de hand met de groei bij kinderen met het GRIN2A syndroom. Er waren enkele kinderen met voedingsproblemen en/of een kleine lengte.

### Motoriek

Vaak is er meer tijd nodig voor de ontwikkeling van de motoriek. Ook kan een deel van de kinderen met het GRIN2A syndroom niet lopen of los zitten.

## Spraak

Vaak is er bij het GRIN2A syndroom een achterstand in de spraakontwikkeling. Sommige kinderen spreken niet of slechts enkele woorden. De problemen met de taal- en spraakontwikkeling hangen voor een deel samen met epilepsie die vaak voorkomt. Maar er zijn ook kinderen met het GRIN2A syndroom die meer tijd nodig hebben voor het leren van taal en spraak zonder epilepsie. Ook kunnen kinderen moeilijkheden hebben met het begrijpen van taal, het vormen van woorden en de uitspraak van woorden.

## Leren

Bijna alle kinderen met het GRIN2A syndroom hebben een verstandelijke beperking en/of leerproblemen. Er zijn wel grote verschillen. Er zijn mensen met milde leerproblemen, maar ook kinderen met een ernstige verstandelijke beperking.

## Gedrag

Gedragsproblemen komen regelmatig voor bij kinderen met het GRIN2A syndroom. Bij een deel is sprake van autisme of autistische kenmerken, concentratieproblemen, zelfbeschadigend gedrag en/of agressief gedrag. In de medische literatuur is niet altijd beschreven om welke gedrag het precies gaat.

---

## MEDISCHE PROBLEMEN

### Epilepsie

Bij de meeste kinderen met een verandering in het GRIN2A gen is sprake van epilepsie. Het type en de ernst van de epilepsie verschilt. Een deel heeft een ernstige vorm van epilepsie. Dan leiden de epileptische aanvallen tot een stilstand of zelfs achteruitgang in de ontwikkeling. Bij andere kinderen gaat het om een vorm van epilepsie waarbij vooral de spraak- en taalontwikkeling achteruit gaat. Weer andere kinderen hebben een mildere vorm van epilepsie. Dan zijn er meestal geen gevolgen voor de ontwikkeling en is de epilepsie aanwezig tot de late kinderleeftijd of vroeg volwassen leeftijd. Voor de behandeling van de epilepsie is het van belang dat een kinderarts gespecialiseerd in epilepsie betrokken is bij de behandeling.

---

## HOE ONTSTAAT HET?

Soms wordt de verandering in het GRIN2A doorgegeven van ouder op kind. In andere gevallen ontstaat het GRIN2A syndroom nieuw bij het kind en hebben de ouders de verandering in het GRIN2A-gen niet. Daarom raden artsen de ouders altijd aan om voor uitleg en genetisch onderzoek naar een klinisch geneticus (erfelijkheidsarts) te gaan.

---

## MEER INFORMATIE

### **VGnetwerken**

[www.vgnetwerken.nl](http://www.vgnetwerken.nl)  
[m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl](mailto:m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl)

### **Erfocentrum**

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)  
[info@erfocentrum.nl](mailto:info@erfocentrum.nl)

### **VKGN**

[www.vkgn.org](http://www.vkgn.org)  
[secretariaat@vkgn.org](mailto:secretariaat@vkgn.org)

### **Chromosomenpolikliniek UMC Groningen**

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

### **Polikliniek Zeldzaam Radboudumc**

[www.radboudumc.nl](http://www.radboudumc.nl)  
<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>  
[erfelijkheid@umcn.nl](mailto:erfelijkheid@umcn.nl)

### **Polikliniek Dysmorfologie LUMC**

[www.lumc.nl](http://www.lumc.nl)  
<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie>  
[secretariaat.kg@lumc.nl](mailto: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](mailto:info@rarechromo.org)  
[www.rarechromo.org](http://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 GRIN2A related syndrome van Unique. De korte folder is gemaakt door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum). Bij deze folder zijn betrokken dr. Maaïke Haadsma (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), 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 het GRIN2A syndroom.

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

