



CTNNB1 syndroom



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS HET CTNNB1 SYNDROOM EN HOE WORDT HET VEROORZAAKT?

CTNNB1 syndroom is een aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand en/of verstandelijke beperking hebben. De aandoening is voor het eerst beschreven in 2012.

Sinds de eerste beschrijving is het CTNNB1 syndroom bij nog een aantal kinderen vastgesteld. Het lijkt erop dat de aandoening vaker voorkomt dan we denken.

Het CTNNB1 syndroom ontstaat als 1 van de 2 exemplaren van het CTNNB1-gen niet meer goed werkt. Dat kan gebeuren als er een afwijking in het gen ontstaat of als een deel ontbreekt. 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 CTNNB1-gen ligt op chromosoom 3. U leest hierover meer op www.erfelijkheid.nl/erfelijkheid/dna-genen-en-chromosomen.

Het CTNNB1 syndroom is zeldzaam, maar is misschien niet zo zeldzaam als we dachten. In de medische literatuur zijn inmiddels meer dan 20 personen met het CTNNB1 syndroom beschreven. Met de nieuwste technieken om afwijkingen in genen op te sporen neemt het aantal kinderen met de diagnose in de komende jaren waarschijnlijk sterk toe.

ONTWIKKELING EN GEDRAG

Groei

Alle kinderen met het CTNNB1 syndroom hebben een normale lengte bij geboorte en bij de meesten is het geboortegewicht normaal. Bij ongeveer de helft van de pasgeboren baby's is de hoofdomtrek klein (microcefalie). De hoofdomtrek blijft vaak achter in groei. Meestal is er een kleine hoofdomtrek. Lengte en gewicht zijn meestal hetzelfde als kinderen zonder dit syndroom.

Zitten, bewegen en lopen

Er is meestal een duidelijke achterstand met het bereiken de motorische mijlpalen als gevolg van de lage spierspanning. Vier van 10 kinderen leerden zelfstandig lopen. Ze waren vaak wel laat met leren lopen (ouder dan 6 jaar) en hadden een aparte manier van lopen. Veel hadden ondersteuning nodig, bijvoorbeeld een looprek. Sommigen hadden een rolstoel nodig.

Spraak

Een aantal kinderen leert uiteindelijk om simpele zinnen te spreken. Maar meer dan de helft heeft ernstige spraakproblemen en spreekt helemaal niet of slechts enkele losse woorden. De spraak is vaak ernstiger aangedaan dan taal. Het taalbegrip kan hetzelfde zijn als leeftijdsgenoten. Of het kan iets minder zijn dan kinderen van dezelfde leeftijd. Kinderen begrijpen vaak meer, dan dat ze kunnen zeggen.

Leren

Kinderen met het CTNNB1 syndroom hebben leerproblemen of een verstandelijke beperking. Deze kan ernstig of minder ernstig zijn. Vaak is extra ondersteuning of speciaal onderwijs nodig. Voor de meeste kinderen geldt dat ze niet volledig zelfstandig kunnen wonen als ze volwassen zijn. Bij een paar kinderen was sprake van een achteruitgang in hun ontwikkeling; zij konden bepaalde dingen niet meer die ze eerder wel konden.

Gedrag

De meeste kinderen zijn over het algemeen heel vriendelijk. Bij ongeveer de helft is sprake van gedragsproblemen zoals slaapproblemen, autistische kenmerken, ADHD en agressief gedrag naar zichzelf of omgeving.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met het CTNNB1 syndroom kunnen het beste begeleid worden door een kinderarts. Zo kan de ontwikkeling en het gedrag in de gaten gehouden worden en kan worden vervolgt of er complicaties van de spasticiteit optreden. Als het nodig is, kan op tijd ondersteuning in de vorm van fysiotherapie, orthopedische schoenen, beugels, ergotherapie, logopedie en gedragstherapie worden ingeschakeld (ergotherapie zijn aanpassingen om dagelijkse en schoolse vaardigheden uit te voeren). Oogcontroles zijn van belang op het moment van het stellen van de diagnose en in het vervolg.

Lage spierspanning van de romp en afwijkende spierspanning van de benen

De meeste kinderen met het CTNNB1 syndroom hebben een lage spierspanning bij de geboorte (een kind met een lage spierspanning (hypotonie) voelt slap aan). Een lage spierspanning kan ertoe leiden dat een kind langer doet over het bereiken van bepaalde mijlpalen in de motorische ontwikkeling. Het gaat bijvoorbeeld later zitten, kruipen of los lopen. De lage spierspanning kan ook een rol spelen bij eventuele voedingsproblemen.

Veel kinderen krijgen in de eerste levensjaren een hoge spierspanning in de benen en soms in de armen. Bij een hoge spierspanning zijn de spieren stijf. Bij veel kinderen wordt spasticiteit vastgesteld. De hoge spierspanning kan verergeren. Ook kan deze leiden tot een kromming van de rug (scoliose), voetafwijkingen en spitsvoeten. Vier op 10 (40%) kinderen lopen zonder ondersteuning. Ze lopen vaak op hun tenen en lopen soms instabiel. De meeste kinderen met het CTNNB1 syndroom hebben ondersteuning nodig met lopen (bijvoorbeeld een looprek) of lopen niet.

Ogen en zicht

De meeste kinderen hebben oogproblemen en problemen met zien. Maar het soort problemen verschilt erg. Het kan bijvoorbeeld gaan om verziendheid, bijziendheid of scheelzien (strabisme).

Hoofd en hersenen

MRI onderzoek van de hersenen is bij de meeste kinderen normaal. Bij een minderheid zijn er afwijkingen te zien en het soort verschilt. Het kan gaan om verwijde hersenkamers, een onderontwikkelde hersenbalk (corpus callosum, een structuur in de hersenen die de linker- en rechterhersenhelft verbindt) en hersenstam, afwijkende windingen aan het oppervlak van de hersenen en een vertraagde myelinisatie (dan wordt er minder snel de witte stof (myeline) aangemaakt; de isolatielaag om de zenuwen in de hersenen en het ruggenmerg). Bij een aantal kinderen was er iets aan de hand met het ruggenmerg.

Een normaal hart en normale nieren

Er zijn geen afwijkingen in de bouw van het hart of nierproblemen beschreven bij kinderen met het CTNNB1 syndroom.

HOE ONTSTAAT HET?

In de meeste families van kinderen met het CTNNB1 syndroom was het kind de eerste en enige in de familie met de verandering en was de verandering spontaan ontstaan bij het kind. Er is één familie beschreven waar 2 kinderen in 1 gezin het CTNNB1 syndroom hadden. De ouders waren geen van beide drager van de verandering. De kans op een volgend kind met het CTNNB1 syndroom hangt af van het onderzoek van het erfelijk 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 CTNNB1 syndroom van Unique. De informatie is bij elkaar gebracht door dr. Tjitske Kleefstra, klinisch geneticus, Radboudumc Nijmegen met bijdragen van Marjolein Willemsen. 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), 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 CTNNB1 syndroom.

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

