



GATAD2B syndroom



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

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 (op chromosoom 1) 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.

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.

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, 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.

MEDISCHE PROBLEMEN

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. (Ergotherapie zijn aanpassingen om dagelijkse en schoolse vaardigheden uit te voeren.)

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

Met het gehoor lijkt bij de meeste kinderen niets mis. Eén kind is overgevoelig voor geluid en kan hoge tonen minder goed horen. 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.

HOE ONTSTAAT HET?

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. 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. Deze moeder had zelf geen ontwikkelingsproblemen.

De kans op een volgend kind met het GATAD2B syndroom hangt af van het onderzoek van het erfelijk materiaal 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 GATAD2B syndroom van Unique. De korte folder is gemaakt door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Marjolein Willemsen, klinisch geneticus, Radboudumc Nijmegen. Bij deze folder zijn betrokken 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 GATAD2B syndroom.

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

