



Kleefstra syndroom



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS HET KLEEFSTRA SYNDROOM?

Bij mensen met het Kleefstra syndroom ontbreekt meestal een stukje erfelijk materiaal op plek q34.3 op chromosoom 9. Bij een kleine groep is dit het gevolg van een verandering (mutatie) in het *EHMT1*-gen. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met Kleefstra syndroom. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met het Kleefstra syndroom in zijn/haar omgeving..

De chromosomen bevatten ons erfelijke materiaal (DNA). 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.

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met het Kleefstra syndroom of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. In 2009 waren ongeveer 75 mensen beschreven in de medische wetenschappelijke literatuur.

ONTWIKKELING

Groei

Kort na de geboorte zijn er door een lage spierspanning soms voedingsproblemen. (Bij een lage spierspanning voelt een baby slap aan.) Dan kan de groei wat achter blijven. Soms is daarvoor tijdelijk een sonde of energierijke voeding nodig. De meeste personen met dit syndroom hebben uiteindelijk een gemiddelde lengte, slechts enkele mensen hebben een kleine lengte. Ook overgewicht komt af en toe voor.

Spraak en taal

Sommige kinderen kunnen enkele woorden zeggen, maar de meesten praten niet. Ze communiceren vaak met gebaren, doordat het begrip meestal beter is dan het uiten van taal.

Motoriek

Bij het Kleefstra syndroom is er bijna altijd een te lage spierspanning. Dit is van invloed op de ontwikkeling van de motoriek. Het duurt langer voordat de eerste mijlpalen in de ontwikkeling bereikt worden. Vanaf 7 maanden, maar vaak nog later, leren kinderen zelf zitten. Leren lopen lukt meestal tussen de 3 en 7 jaar. Vaak is er daarna jarenlange oefening nodig bij het lopen. Ook kan de ontwikkeling van de fijne motoriek meer tijd kosten. Soms zijn er problemen met het evenwicht.

Leren

Er is ondersteuning nodig bij het leren, maar de hoeveelheid is verschillend. Sommige kinderen kunnen niet lezen of schrijven. Anderen ontwikkelen zich meer en kunnen beetje tekenen, schrijven en lezen.

Gedrag

Ouders melden dat hun kinderen meestal sociaal, kalm, vrolijk, lief en sympathiek zijn. Bij het Kleefstra syndroom zijn er vaker kenmerken die binnen autisme spectrum stoornissen vallen. Soms zijn er gedragsproblemen.

Slaap

Meestal zijn kinderen 's nachts of 's ochtends heel vroeg wakker. Soms werkt het medicijn melatonine voor een deel tegen de slaapproblemen.

MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met het Kleefstra syndroom kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Aangeboren hartaandoeningen

Er zijn bij het Kleefstra syndroom vaker aangeboren hartaandoeningen, zoals gaatjes in het tussenschot tussen de linker- en rechterkant van het hart of een vernauwing van de longslagader (bloedvat dat bloed van het hart naar de longen brengt). Soms was een operatie nodig.

Aangeboren nierproblemen

Soms zijn er problemen met de nieren, omdat deze niet goed zijn aangelegd. De kans op het ontwikkelen van een urineweginfectie is dan verhoogd.

Epilepsie

Vaak is er sprake van epilepsie. Het kan om verschillende vormen gaan. De leeftijd waarop de epilepsie begint, is verschillend. Bij de meeste mensen is de epilepsie goed te behandelen met medicijnen. Soms verdwijnt de epilepsie na verloop van tijd.

Luchtweginfecties

Op jonge leeftijd is er een grotere gevoeligheid voor luchtweginfecties. Meestal gaan de infecties over en zijn ze er op latere leeftijd niet meer. Sommige kinderen houden er astma of longschade aan over.

Gebit

Meestal zijn er meer gebitafwijkingen bij kinderen met een chromosoomafwijking. Het meest voorkomende kenmerk bij het Kleefstra syndroom is het laat doorbreken van de melktanden of dat er juist bij de baby al tanden aanwezig zijn bij de geboorte. Vaak is meer behandeling door de tandarts nodig.

Uiterlijk

Kinderen met het Kleefstra syndroom hebben vaak een herkenbaar, opvallend uiterlijk. Zij lijken meer op elkaar dan op hun eigen familieleden. De meest herkenbare uiterlijk kenmerken zijn een breed hoofd dat van voren naar achteren plat is. Soms staan de wenkbrauwen dicht bij de ogen en raken ze elkaar in het midden. Sommige kinderen hebben wijd uiteen staande ogen met een extra huidplooi in de binnenhoek van het oog. Soms hebben de oren een bijzondere vorm en staan ze laag op het hoofd. Vaak is er een grote tong.

HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat het Kleefstra syndroom nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Dit syndroom wordt veroorzaakt door een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel of heel kort na de bevruchting. Als het syndroom veroorzaakt is door een verandering in het *EHMT1*-gen dan is dit ook vaak nieuw ontstaan. Soms heeft een ouder een verandering aan chromosoom 9 waardoor Kleefstra syndroom bij het kind makkelijker kan ontstaan. Daarom raden artsen de ouders altijd aan om voor uitleg en chromosomenonderzoek 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 2015



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 Engelse folder Kleefstra syndrome van Unique. De korte folder is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Saskia van der Crabben (klinisch geneticus), dr. Maaïke Haadisma (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 de zeldzame chromosoomafwijking in deze folder.

De Nederlandse vertaling van deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.

