



MED12-gerelateerde aandoeningen



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT ZIJN MED12-GERELATEERDE AANDOENINGEN?

MED12-gerelateerde aandoeningen is een groep aandoeningen. Die ontstaan als het MED12-gen (op chromosoom X) niet meer goed werkt. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met een MED12-gerelateerde aandoening. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene 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.

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met een MED12-gerelateerde aandoening 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 ongeveer 50 personen beschreven met deze aandoening. Deze aandoening komt vooral bij jongens voor.

Onder de MED12-gerelateerde aandoeningen vallen het FG-syndroom, het Lujan syndroom en de X-gebonden recessieve vorm van het Ohdo syndroom. Hoewel er verschillen zijn tussen deze 3 syndromen is er ook een aantal belangrijke overeenkomsten.

Omdat er nog maar weinig mensen bekend zijn met deze aandoening zijn nog niet alle effecten bekend.

ONTWIKKELING

Voeden en groei

Veel jongens met het FG-syndroom en de X-gebonden recessieve vorm van het Ohdo syndroom hebben voedingsproblemen. Meestal is er een normale lengte, maar een deel is klein van gestalte. Bij het Lujan syndroom zijn er soms voedingsproblemen. Kenmerkend voor dit syndroom is juist een lange, slanke gestalte.

Motoriek

Jongens met MED12-gerelateerde aandoeningen hebben over het algemeen meer tijd nodig voor hun motorische ontwikkeling. Dit komt voor een deel door de lage spierspanning. (Dan voelt een kind slap aan).

Spraak

Vaak is er bij de MED12-gerelateerde aandoeningen een achterstand in de spraakontwikkeling. Enkele jongens spreken niet of slechts enkele woorden. Er zijn ook jongens die juist heel veel praten. Daarbij lukt het ze niet altijd om duidelijk te maken wat ze over willen brengen.

Leren

Bij de MED12-gerelateerde aandoeningen is sprake van een milde tot matige verstandelijke beperking. Jongens hebben baat bij speciaal onderwijs.

Gedrag

De meeste jongens met het FG-syndroom zijn vriendelijk en makkelijk in de omgang. Maar gedragsproblemen komen regelmatig voor. Het kan daarbij gaan om hyperactiviteit, concentratieproblemen, agressief gedrag, angst, woedeaanvallen en zelfbeschadigend gedrag. Sommige jongens met het Lujan syndroom zijn vriendelijk en sociaal en hebben waarschijnlijk geen moeilijk gedrag. Soms is sprake van hyperactiviteit, verlegenheid en Asperger syndroom (een vorm van autisme). Jongens met de X-gebonden recessieve vorm van het Ohdo syndroom zijn over het algemeen vriendelijk. Soms zijn er woedeaanvallen, hyperactief gedrag en autistische kenmerken.

MEDISCHE PROBLEMEN

Jongens met een MED12-gerelateerde aandoening kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

Hart

Bij meer dan de helft van jongens met het FG-syndroom en een verandering in het MED12-gen werd een hartafwijking gevonden. De meest voorkomende hartafwijking is een gaatje tussen de linker- en rechterharthelft. Soms zijn er andere hartafwijkingen. Bij het Lujan syndroom of de X-gebonden recessieve vorm van het Ohdo syndroom zijn bij enkele kinderen hartafwijkingen beschreven. microduplicaties komen of dat het toeval is dat deze kinderen naast hun chromosoomafwijking ook een aangeboren aandoening hadden.

Hoofd en hersenen

Bij het FG-syndroom en het Lujan syndroom worden bij hersenonderzoek bij een deel van de jongens afwijkingen aan de hersenbalk (het deel van de hersenen dat de linker- en rechterhersen helft verbindt) gezien. Daarnaast komt vaker epilepsie voor.

Lage spierspanning

Een groot deel jongens met MED12-gerelateerde aandoeningen heeft een lage spierspanning. Een lage spierspanning kan ertoe leiden dat een kind langer doet over het bereiken van bepaalde mijlpalen in de motorische ontwikkeling. In de loop van het leven wordt de lage spierspanning soms minder.

Maagdarmstelsel

Een deel van de jongens heeft last van verstopping, vooral jongens met het FG-syndroom. Bij het FG-syndroom zijn er ook vaker afwijkingen aan de anus (het poepgaatje). De anus kan bijvoorbeeld te ver naar voren of achteren geplaatst zijn of niet doorgankelijk zijn (anusatresie).

Zien

Scheelzien komt vrij veel voor bij MED12-gerelateerde aandoeningen. Daarnaast hebben jongens met het FG-syndroom of de X-gebonden recessieve vorm van het Ohdo syndroom soms andere oogafwijkingen zoals staar, bijziendheid, een kleine oogbol en afwijkingen aan het regenboogvlies.

Horen

De helft van de jongens met de X-gebonden recessieve vorm van het Ohdo syndroom heeft gehoorproblemen.

Wat zijn de vooruitzichten?

De kenmerken bij het FG-syndroom zijn soms ernstig. Jongens met deze aandoening overlijden vaker op jongere leeftijd. Als een jongen overlijdt aan de aandoening, gebeurt dat meestal voor het eerste levensjaar. Daarna is er waarschijnlijk een normale levensverwachting.

HOE ONTSTAAT HET?

Bij bijna alle jongens met een MED12-gerelateerde aandoening had de moeder na onderzoek de verandering in het MED12-gen. Dit betekent de MED12-gerelateerde aandoening bij een jongen bijna altijd wordt veroorzaakt omdat de moeder de verandering in het MED12-gen aan hem door gaf. Artsen raden 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 MED12 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, 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: Michelangelo, Utrecht, Fotografie: Peter Lodder. De foto's zijn van kinderen met een aandoening, maar niet met een MED12-gerelateerde aandoening.

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

