



Het 17q12-deletie syndroom

Wat is het 17q12-deletie syndroom?

Het 17q12-deletie syndroom is een syndroom waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met een of meerdere aangeboren afwijkingen als gevolg van het missen van een stukje erfelijk materiaal op chromosoom 17.

Hoe wordt het 17q12-deletie syndroom ook wel genoemd?

17q12-deletie syndroom

Kinderen met dit syndroom missen een kleine stukje van chromosoom 17. Het missen van een stukje erfelijk materiaal wordt een deletie genoemd, het woord microdeletie geeft aan dat een klein stukje van chromosoom 17 mist. Het stukje wat mist wordt q12 genoemd.

17q12 duplicatie syndroom

Er zijn ook kinderen die het stukje chromosoom 17q12 juist drie keer hebben in plaats van de gebruikelijker twee keer. Dit wordt een 17q12 duplicatie syndroom genoemd. Kinderen met een 17q12 duplicatie syndroom hebben klachten die veel lijken op het 17q12 deletie syndroom. Afwijkingen aan de nieren komen minder vaak voor bij kinderen met een 17q12 duplicatie, terwijl epilepsie bij hen juist weer vaker voorkomt.

RCAD syndroom

De combinatie van aangeboren afwijkingen van de nieren en suikerziekte op jonge leeftijd wordt ook wel RCAD syndroom genoemd. RCAD staat voor renal cysts and diabetes. Het 17q12 deletie syndroom is een mogelijke oorzaak voor het RCAD syndroom.

Hoe vaak komt het 17q12-deletie syndroom voor?

Het 17q12-deletie syndroom is een zeldzaam voorkomende aandoening. Het is niet precies bekend hoe vaak het 17q12-deletie syndroom voorkomt bij kinderen. Waarschijnlijk is ook bij lang niet alle kinderen met dit syndroom de juiste diagnose gesteld. Geschat wordt dat het 17q12 deletie syndroom bij één op de 20.000 kinderen voorkomt.

Bij wie komt het 17q12-deletie syndroom voor?

Het 17q12-deletie syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van het 17q12-deletie syndroom. Zowel jongens als meisjes kunnen het 17q12-deletie syndroom krijgen.

Waar wordt het 17q12-deletie syndroom door veroorzaakt?

Foutje in erfelijk materiaal

Het 17q12-deletie syndroom ontstaat doordat een stukje van chromosoom 17 mist. Om nog preciezer te zijn mist het stukje dat 17q12 wordt genoemd. Dit is een stukje van de zogenaamde lange arm van chromosoom 17.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij het merendeel van de kinderen is de fout in het erfelijk materiaal waardoor een stukje van chromosoom 17 mist bij het kind zelf ontstaan na het samensmelten van de eicel en zaadcel. Dit wordt ook wel de novo genoemd, bij het kind zelf ontstaan.

Geërfd van een ouder

Bij een op de drie kinderen blijkt een van de ouders zelf ook het 17q12-deletie syndroom. Vaak was dit nog niet bekend.



Informatie over de aanleg van de nieren

Op chromosoom 17q12 ligt erfelijk materiaal die belangrijk is voor het goed aanleggen van de nieren. Sinds kort is bekend dat een stukje erfelijk materiaal wat HBF1B wordt genoemd en op chromosoom 17q12 ligt hiervoor verantwoordelijk is. Dit stukje erfelijk materiaal speelt ook een belangrijke rol bij het ontstaan van suikerziekte.

Informatie over de aanleg van de hersenen

Op chromosoom 17q12 ligt ook een stukje informatie die LHX1 wordt genoemd. Waarschijnlijk is deze informatie belangrijk voor de aanleg van de hersenen. Kinderen met het 17q12-deletie syndroom hebben vaak een ontwikkelingsachterstand omdat hun hersenen anders zijn aangelegd en anders werken dan bij kinderen die dit syndroom niet hebben. Ook is dit stukje informatie waarschijnlijk belangrijk voor de aanleg van de baarmoeder en vagina bij vrouwen.

Wat zijn de symptomen van het 17q12-deletie syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het 17q12-deletie syndroom hebben. Het valt van te voren niet goed te voorspellen van welke symptomen een kind last zal krijgen. Geen kind zal alle onderstaande symptomen tegelijkertijd hebben. Dit hangt ook samen met de grootte van het stukje chromosoom 17q12 wat mist, bij het ene kind is dit een groter stukje dan bij het andere kind.

Zwangerschap en bevalling

Meestal zijn er geen bijzonderheden tijdens de zwangerschap of tijdens de bevalling. Soms wordt tijdens ECHO onderzoek in de zwangerschap al gezien dat er sprake is van een afwijking aan de nieren.

De meeste kinderen met dit syndroom hebben een normaal of wat lager geboortegewicht. Ook zijn kinderen met dit syndroom meestal wat minder lang dan kinderen zonder dit syndroom.

Lage spierspanning

Jonge kinderen met het 17q12-deletie syndroom hebben vaker een lagere spierspanning. Jonge kinderen moeten goed vastgehouden en ondersteund worden wanneer ze opgetild. Op oudere leeftijd zijn kinderen soepel in hun gewrichten. Gewrichten kunnen gemakkelijk overstrekt worden.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het 17q12-deletie syndroom kunnen zich langzamer gaan ontwikkelen dan hun leeftijdsgenoten. Dit is niet voor alle kinderen met het 17q12 deletie syndroom het geval. De mate van ontwikkelingsachterstand kan erg variëren van mild tot matig ernstig. Kinderen met een ontwikkelingsachterstand gaan later rollen, zitten en staan dan hun leeftijdsgenoten. De meeste kinderen leren dit uiteindelijk allemaal wel, maar op een latere leeftijd dan even oude kinderen zonder dit syndroom. Kinderen met dit syndroom hebben meer moeite om hun evenwicht te bewaren en vallen gemakkelijker dan kinderen zonder dit syndroom. Leren fietsen kost vaak meer tijd.

Vaak hebben kinderen met dit syndroom problemen met de fijne motoriek, zoals met schrijven, tekenen of knippen. Dit is voor hen lastiger dan voor leeftijdsgenoten. Ook is de oog-hand coördinatie voor kinderen met dit syndroom vaak lastiger.



Problemen met praten

Kinderen met het 17q12-deletie syndroom zijn vaak wat langzamer in het leren praten dan leeftijdsgenoten. De eerste woordjes komen vaak later dan gebruikelijk. Kinderen kunnen moeite hebben met het uitspreken van bepaalde letters. De mate waarin kinderen uiteindelijk in staat zijn om te leren praten verschilt. Een groot deel van de kinderen is in staat om in zinnen te praten, voor een klein deel van de kinderen is dat te moeilijk. Kinderen kunnen last hebben van frustraties wanneer het niet lukt om duidelijk te maken wat ze bedoelen. Het verwoorden van emoties of gevoelens is vaak lastig voor kinderen met dit syndroom. Het begrijpen van taal gesproken door andere mensen gaat kinderen met dit syndroom vaak wel goed af.

Leren op school

Problemen met leren op school komen regelmatig voor bij kinderen met dit syndroom. Soms zijn deze problemen licht en kunnen kinderen regulier onderwijs volgend met extra begeleiding. Soms zijn de problemen groter en volgen kinderen onderwijs voor moeilijk lerende kinderen. Wanneer de intelligentie gemeten wordt ligt deze meestal tussen de waardes van 50 en 85. Kinderen met dit syndroom hebben vaak een erg goed geheugen.

ADHD

AD(H)D komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Kinderen hebben moeite om langer ergens de aandacht bij te houden. Ze spelen maar kort met een bepaalde speelgoed en dan weer met een ander stukje speelgoed. Kinderen zijn snel afgeleid door een geluid of een beweging in de kamer.

Kinderen kunnen moeite hebben met stil zitten en bewegen het liefst de hele dag. Op school hebben kinderen moeite langer tijd hun aandacht bij het schoolwerk te houden.

Autistiforme kenmerken

Kinderen met het 17p12 deletie syndroom hebben vaker autistiforme kenmerken. Kinderen zijn meer in zich zelf gekeerd en hebben niet altijd zo'n behoefte aan contact met andere mensen. Kinderen bepalen zelf met wie ze contact willen maken en met wie niet. Het maken van oogcontact met andere kinderen of volwassenen kan lastiger zijn voor kinderen met dit syndroom.

Kinderen met autistiforme kenmerken houden vaak van een vaste voorspelbare structuur in de dag. Kinderen vinden het lastig wanneer hier vanaf geweken wordt of wanneer er onverwachte gebeurtenissen plaats vinden. Kinderen kunnen door onverwachte gebeurtenissen heel boos of juist heel verdrietig worden, omdat ze niet goed weten hoe ze hier mee om moeten gaan.

Ook hebben kinderen vaak voorkeur voor bepaald speelgoed of een bepaalde hobby waar ze zich heel lang mee kunnen vermaken, terwijl ze weinig interesse hebben in ander speelgoed.

Stereotypieën

Veel kinderen maken graag bewegingen met hun armen en hun handen die vaak terug keren. Zulke bewegingen worden stereotypieën genoemd. Sommige kinderen gaan wapperen met hun handen, anderen maken draaiende bewegingen of wrijvende bewegingen over de borst heen. Deze bewegingen komen vaak voor wanneer kinderen iets heel leuk of iets spannends gaan doen. Kinderen hebben zelf geen last van deze bewegingen.



Angst

Een deel van de kinderen met een 17q12 deletie syndroom is sneller angstig dan andere kinderen. Kinderen vinden het spannend om zonder hun ouders ergens te zijn. Sommige kinderen moeten eerst altijd even de kat uit de boom kijken voordat ze ergens anders gaan spelen of gaan praten.

Overgevoeligheid voor prikkels

Kinderen met het 17q12 deletie syndroom hebben vaak moeite om alle prikkels die op hen af komen te verwerken. Ze kunnen gemakkelijk overprikkeld raken. Door deze overprikkeling kunnen ze druk gedrag gaan vertonen, uit het niets boos of juist heel verdrietig worden. Kinderen hebben vaak de hulp van anderen nodig om weer uit deze boosheid of dit verdriet te komen.

Epilepsie

Een derde deel van de kinderen met het 17q12 deletie-syndroom krijgt last van epilepsie aanvallen. Verschillende type epilepsie aanvallen kunnen voorkomen. Dit hangt sterk samen met de leeftijd waarop het kind last krijgt van epilepsie.

Uiterlijke kenmerken

Bij veel syndromen hebben kinderen vaak wat veranderde uiterlijke kenmerken. Hier hebben kinderen zelf geen last van, maar het kan de dokters helpen om te herkennen dat er sprake is van een syndroom en mogelijk ook van welk syndroom. Ook maakt dit vaak dat kinderen met hetzelfde syndroom vaak meer op elkaar lijken dan op hun eigen broertjes en zusjes, terwijl de kinderen toch niet familie van elkaar zijn.

Kinderen met het 17q12-deletie syndroom hebben vaak een lang voorhoofd. Het voorhoofd kan wat boller van vorm zijn. Het achterhoofd steekt wat verder naar achteren toe. Een deel van de kinderen heeft een grotere hoofdomtrek dan gebruikelijk. De wenkbrauwen lopen vaak in een mooie ronde boog. Aan de kant van de oren bevatten de wenkbrauwen minder haren dan aan de kant van de neus. De ogen lopen in de richting van de oren een beetje schuin naar beneden toe. Naast de ogen aan de kant van de neus kunnen extra huidplooiatjes aanwezig zijn (epicanthus genoemd). De neusrug ligt vaak diep. De kin is vaak smal en staat vaak een beetje naar achteren toe, waardoor kinderen een overbeet hebben. De oorlellen kunnen verhoudingsgewijs wat groter zijn. Het gehemelte is vaak hoger. De handen en voeten kunnen bij een deel van de kinderen langer en dunner zijn dan gebruikelijk. De nagels kunnen juist dik zijn.

Lengte

De meeste kinderen met dit syndroom zijn kleiner dan hun leeftijdsgenoten. Al zijn er ook kinderen bekend die juist groter zijn dan hun leeftijdsgenoten.

Problemen met zien

Een deel van de kinderen met het 17q12-deletie syndroom is slechtziend en heeft een bril nodig om te kunnen zien. Meestal komt verziendheid voor, kinderen kunnen in de verte wel goed zien, maar hebben moeite om voorwerpen dicht bij hun ogen goed te kunnen zien. Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Een klein deel van de kinderen heeft vertroebeling van de ooglenzen, ook wel staar genoemd. Ook kan het voorkomen dat de ogen wel goed werken, maar dat de hersenen de signalen van de ogen niet snel genoeg kunnen verwerken waardoor kinderen problemen hebben met zien (vooral van bewegende beelden of bij grote drukte). Dit wordt daarom een cerebrale visusstoornis genoemd, het probleem zit in de hersenen (cerebrum), het wordt ook wel



afgekort als CVI (naar de Engelse termen cerebral visual impairment, impairment is beperking). Bij een deel van de kinderen met de ogen snelle heen en weer gaande bewegingen, dit wordt een nystagmus genoemd.

Problemen met horen

Een deel van de kinderen met het 17q12 deletie syndroom is slechthorend.

Aangeboren nierafwijking

Een groot deel van de kinderen met het 17q12 deletie -syndroom heeft een aangeboren afwijking van de nieren. Soms ontbreekt een nier of heeft de nier een andere vorm dan gebruikelijk. Een zogenaamde hoefijzer nier kan voorkomen. Ook kan een urineleider ontbreken. In de nieren komen vaak meerdere cystes voor. In de urineleiders kunnen klepjes voorkomen. Kinderen hoeven geen last te hebben van de afwijkingen die in de nieren voorkomen. Sommige kinderen krijgen door de afwijkingen van de nier en van de urinewegen gemakkelijker last van een blaasontsteking. Een blaasontsteking kan zich uitbreiden naar het nierbekken en een ernstigere nierbekkenontsteking veroorzaken. Een deel van de kinderen houdt te veel vocht vast in de nieren. Dit wordt een hydronefrose genoemd.

De blaas kan een dunnere blaaswand hebben dan gebruikelijk. De inhoud van de blaas is vaak klein.

Afwijkingen aan de uitwendige geslachtsorganen

Bij jongentjes kunnen de balletjes niet goed ingedaald zijn in het balzakje en nog in het lieskanaal zijn blijven hangen. Het uiteinde van de plasbuis kan aan de onderkant van de plasser eindigen en niet op de top ervan zoals gebruikelijk, dit wordt een hypospadië genoemd.

Bij een deel van de meisjes ontbreekt het bovenste deel van de vagina en/of de baarmoeder. Dit wordt ook wel Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndroom genoemd. De baarmoeder kan anders van vorm zijn dan gebruikelijk. In de eierstokken kunnen cystes voorkomen.

Aangeboren hartafwijking

Een klein deel van de kinderen met met het 17q12 deletie -syndroom heeft een aangeboren hartafwijking. Vaak gaat het om een afwijking aan de hartkleppen zoals een afwijkende tricuspidaalklep of pulmonaalklep. Ook kan de verbinding tussen de longslagader en de grote lichaamsslagader blijven bestaan. Soms komt een complexe hartafwijking voor, een transpositie van de grote vaten.

De meeste kinderen hebben zelf geen last van de hartafwijking, vaak lost het lichaam de hartafwijking ook zelf weer op met het ouder worden. Wanneer kinderen last hebben van hun hartafwijking dan geeft dit vaak klachten zoals vermoeidheid, zweten bij het eten of drinken of een blauwe verkleuring tijdens inspanning.

Verstopping

Verstopping van de darmen komt vaak voor bij kinderen met het 17q12 deletie-syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen.

Zindelijkheid

Een deel van de kinderen wordt op wat oudere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.



Suikerziekte

Oudere kinderen en volwassenen hebben een vergrote kans (40-50%) om suikerziekte type 2 te krijgen. Dit wordt ook wel MODY genoemd. Suikerziekte geeft klachten zoals veel plassen, veel dorst, afvallen, vermoeidheid en wazig zien. Bij een deel van de kinderen is de alvleesklier onderontwikkeld.

Lever

Kinderen met dit syndroom kunnen afwijkingen aan de lever hebben. Soms is de lever vergroot en komen er ook cystes in de lever voor. Problemen met de afvoer van gal uit de lever kan voorkomen.

Reflux

Kinderen met het 17q12 deletie -syndroom hebben heel vaak last van het terugstromen van voeding vanuit de maag naar de slokdarm. Dit wordt reflux genoemd. Omdat de maaginhoud zuur is, komt het zuur zo ook in de slokdarm, soms zelfs ook in de mond. Dit zuur kan zorgen voor pijnklachten, waardoor kinderen moeten huilen en soms ook niet willen eten. Ook kan het maken dat kinderen moeten spugen.

Door het zuur kan de slokdarm geïrriteerd en ontstoken raken. Wanneer dit niet tijdige ontdekt en behandeld wordt, kan dit zorgen voor het spuug met daarin bloedsluiterjes.

Vatbaarder voor infecties

Kinderen met het 17q12 deletie-syndroom zijn op jonge leeftijd vatbaarder voor het krijgen van infecties. Regelmatig komen luchtweginfecties of oorontstekingen.

Scoliose

Een deel van de kinderen met het 17q12 deletie-syndroom krijgt een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. Meestal is dit niet dusdanig ernstig dat kinderen hier zelf last van hebben en dat een behandeling nodig is.

Hoe wordt de diagnose 17q12-deletie syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met een ontwikkelingsachterstand en enkele opvallende uiterlijke kenmerken kan vermoed worden dat er sprake is van een syndroom. Er zijn echter veel verschillende syndromen die allemaal voor deze symptomen kunnen zorgen. Vaak zal aanvullend onderzoek nodig zijn om aan de diagnose 17q12-deletie syndroom te stellen.

Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het 17q12-deletie syndroom geen bijzonderheden gevonden die wijzen op de diagnose. Vaak zal door middel van bloedonderzoek gekeken worden hoe de nieren werken. Gestoorde nierfunctie kan zorgen voor lage waarden van magnesium of kalium in het bloed. Bij een klein deel van de baby's met dit syndroom is het calciumgehalte in het bloed verhoogd.

Een deel van de kinderen heeft ook licht verhoogde leverfunctiewaarden. Ook zal de glucose waarde in de gaten gehouden worden. HbA1C is een maat om te kijken hoe de glucose waarde geweest is over de afgelopen weken. Bij kinderen die suikerziekte ontwikkelen, is deze waarde verhoogd. Een klein deel van de kinderen heeft een te traag werkende schildklier.

Meestal wordt er in elk geval jaarlijks bloed gecontroleerd bij kinderen met het 17q12 deletie syndroom.



Urine onderzoek

Door middel van urine onderzoek kan gekeken worden of de nieren goed hun werk doen. Normaal gesproken hoort er nauwelijks eiwit in de urine voor te komen. Bij kinderen met dit syndroom kan er wel eiwit in de urine voorkomen als teken van een verminderde nierfunctie.

Genetisch onderzoek

De diagnose 17q12-deletie syndroom wordt vaak ontdekt wanneer alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht, dit wordt Array onderzoek genoemd. Bij dit onderzoek valt op dat een stuk van chromosoom 17 ontbreekt.

MRI-scan

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI scan gemaakt worden om te kijken of er bijzonderheden aan de hersenen te zien zijn. Bij een groot deel van de kinderen ziet deze MRI-scan er helemaal normaal uit. Bij een klein deel van de kinderen worden wel afwijkingen gezien, maar deze afwijkingen komen ook voor bij kinderen met andere syndromen en zijn niet specifiek voor het 17q12 deletie-syndroom. Het volume van de grote hersenen en de kleine hersenen kan wat kleiner zijn dan gebruikelijk. De holtes in de hersenen kunnen juist een wat groter vorm hebben, zonder dat er sprake is van een waterhoofd.

Stofwisselingsonderzoek

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak stofwisselingsonderzoek van bloed en urine om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte die verklarend is voor de ontwikkelingsachterstand. Bij kinderen met het 17q12-deletie syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

ECHO van de buik

Door middel van een ECHO van de buik zal gekeken worden of er bijzonderheden te zien zijn aan de nieren. Een afwijkende vorm van de nieren of cystes in de nieren kunnen opgespoord worden door middel van ECHO onderzoek. Ook zal gekeken worden of er bijzonderheden te zien zijn aan de lever of aan de alvleesklier. Bij meisjes zal door middel van ECHO onderzoek gekeken worden hoe de baarmoeder, de eierstokken en de vagina eruit zien. De ECHO zal eens in de paar jaar herhaald worden om te kijken of er veranderingen te zien zijn aan met name de nieren.

Oogarts

Kinderen met het 17q12-syndroom worden altijd een keer door een oogarts gezien om te kijken of er problemen zijn met zien.

KNO-arts

Kinderen met het 17q12-deletie syndroom worden vaak gezien door de KNO-arts omdat zij pas laat gaan praten. Bij de meeste kinderen met dit syndroom vindt de KNO-arts geen bijzonderheden, een enkele keer blijkt er sprake te zijn van slechthorendheid.

Kindercardioloog

Kinderen met dit syndroom worden altijd een keer gezien door de kindercardioloog om te kijken of er sprake is van een aangeboren hartafwijking. De kindercardioloog kan dit door middel van een ECHO van het hart bekijken.



EEG

Kinderen met epilepsie krijgen vaak een EEG om te kijken van welk soort epilepsie er sprake is. Op het EEG worden vaak epileptiforme afwijkingen gezien. Deze afwijkingen zijn niet kenmerkend voor het 17q12 deletie syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

Foto van de botten

Wanneer er sprake is van een verkromping van de wervelkolom zal vaak een foto van de botten gemaakt worden om de mate van verkromping vast te leggen en om te kijken hoe de wervels van de rug zijn aangelegd.

Hoe wordt het 17q12-deletie syndroom behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het 17q12 deletie-syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht om de ontwikkeling van het kind zo goed mogelijk te stimuleren en het kind daarbij te ondersteunen.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan ouders tips en adviezen geven hoe ze hun kindje zo goed mogelijk kunnen stimuleren om er voor te zorgen dat de ontwikkeling zo optimaal als mogelijk verloopt.

Logopedie

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Ook kan de logopediste helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren.

Praten kan ook ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken ook als ze nog geen woorden kunnen gebruiken.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan tips en adviezen geven hoe de verzorging en de dagelijks activiteiten van een kind zo soepel mogelijk kunnen verlopen. Ook kan de ergotherapeut advies geven over materialen die de ontwikkeling van een kind kunnen stimuleren.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy, een rolstoel, spalken, steunzolen of aangepaste schoenen.

Ook is het mogelijk via een revalidatie centrum naar een aangepaste peutergroep te gaan en daar ook therapie te krijgen.

School

De meeste kinderen met het 17q12-deletie syndroom hebben extra begeleiding bij het leren nodig. Een deel van de kinderen kan regulier onderwijs volgen met behulp van ondersteuning. Een ander deel van de kinderen gaat uiteindelijk toch naar het speciaal onderwijs van cluster 3 of 4 omdat zij daar in kleinere klassen zitten en meer hulp en ook therapie kunnen krijgen.



Orthopedagoog

Een orthopedagoog kan ouders tips en adviezen geven hoe om gaan met problemen met bijvoorbeeld boos worden of het maken van contacten met andere kinderen.

Kinder- en jeugdpsychiater

Een kinder- en jeugdpsychiater kan advies geven hoe om te gaan met gedragsproblemen zoals ADHD, snel boos worden of autisme. Soms is het nodig om gedrag regulerende medicatie zoals methylfenidaat voor ADHD of risperidon voor prikkelovergevoeligheid te geven.

Oogarts

Een deel van de kinderen heeft een bril nodig om goed te kunnen zien. Wanneer kinderen scheel kijken, dan kan het nodig zijn om een oog een aantal uur per dag af te plakken, om op die manier te voorkomen dat kinderen een lui oog ontwikkelen.

KNO-arts

Bij kinderen met slechthorendheid kan een gehoorapparaatje helpen om beter te kunnen horen.

Kindernefroloog

De kindernefroloog zal goed in de gaten houden of de nieren hun werk in voldoende mate blijven doen. Soms een lage dosering antibiotica nodig om te voorkomen dat kinderen te vaak een blaasontsteking krijgen. Wanneer de nieren te slecht werken, kan het nodig zijn om dialyse toe te passen om op deze manier toch de afvalstoffen die de nieren normaal uit het bloed filteren te verwijderen. Wanneer kinderen langdurig dialyse nodig hebben, kunnen zij in aanmerking komen voor een niertransplantatie.

Behandeling suikerziekte

Vaak wordt in eerste instantie geprobeerd om door middel van een suikerbeperkt dieet in combinatie met medicijnen die het suikergehalte verlagen de suikerwaardes in het bloed te controleren. Wanneer dit onvoldoende effect heeft, zal behandeling met insuline nodig zijn. Sommige kinderen komen in aanmerking voor een alvleesklier transplantatie. Behandeling van suikerziekte wordt vaak gedaan voor een gespecialiseerde kinderarts, een kinderendocrinoloog.

Kinderuroloog

Wanneer de balletjes niet goed indalen, dan kan de kinderuroloog door middel van een operatie er voor zorgen dat de balletjes wel in het balzakje komen te liggen.

Reflux

Reflux kan er ook voor zorgen dat kinderen slecht eten. Door de voeding in te dikken met johannesbroodpitmeel kan de voeding minder gemakkelijk terug stromen van de maag naar de slokdarm. Ook zijn er medicijnen die de maaginhoud minder zuur kunnen maken waardoor de slokdarm minder geprikkeld wordt bij terugstromen van de maaginhoud. Medicijnen die hiervoor gebruikt worden zijn ranitidine en omeprazol, soms esomeprazol. Indien dit allemaal niet voldoende is, kan een operatie nodig zijn waarbij de overgang van de slokdarm naar de maag nauwer wordt gemaakt, waardoor de voeding ook minder gemakkelijk terug kan stromen.



Verstopping van de darmen

Het medicijn macrogol kan er voor zorgen dat de ontlasting soepel en zacht blijft en stimuleert de darmwand om actief te blijven. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker hun ontlasting kwijt.

Antibiotica

Een deel van de kinderen die vaak terugkerende infecties heeft, heeft baat bij een lage dosering antibiotica om nieuwe infecties te voorkomen. Per kind moeten de voordelen van het geven van de antibiotica worden afgewogen tegen de nadelen ervan (antibiotica doden ook nuttige bacteriën in de darmen).

Behandeling epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk te voorkomen en het liefst er voor te zorgen dat er helemaal geen epilepsieaanvallen meer voorkomen. Vaak lukt dit vrij gemakkelijk met een medicijn, maar bij een deel van de kinderen is het niet zo eenvoudig en zijn combinaties van medicijnen nodig om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk of helemaal niet meer te laten voorkomen.

Verschillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden om de epilepsie onder controle te krijgen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn.

Bij een deel van de kinderen zal het niet lukken om de epilepsieaanvallen met medicijnen onder controle te krijgen. Er bestaan ook andere behandelingen die een goed effect kunnen hebben op de epilepsie, zoals een ketogeen dieet, een nervus vagusstimulator, of een behandeling met methylprednisolon. Ook een combinatie van deze behandelingen met medicijnen die epilepsie onderdrukken is goed mogelijk.

Melatonine

Wanneer inslapen erg moeilijk is kan het medicijn melatonine helpen om het inslapen beter te laten verlopen. Ook kan dit zorgen voor een algeheel beter slaappatroon gedurende de hele nacht.

Scoliose

De mate van zijwaartse kromming van de wervelkolom moet goed in de gaten gehouden worden. Wanneer de verkromming te erg wordt, kan verdere verkromming tegengegaan worden door een korset. Indien een korset onvoldoende werkt, is soms een operatie nodig waarbij de wervelkolom wordt vastgezet zodat de verkromming niet meer toe zal kunnen nemen. Zowel behandeling met een korset of een operatie zijn zelden nodig bij kinderen met dit syndroom.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan begeleiding geven hoe het hebben van deze aandoening een plaatsje kan krijgen in het dagelijks leven. Het kost vaak tijd voor ouders om te verwerken dat de toekomstverwachtingen van hun kind er anders uit zien dan mogelijk verwacht is.

Contact met andere ouders

Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met het 17q12 deletie syndroom.



Wat is de prognose van het 17q12-deletie syndroom?

Blijvende problemen

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het 17q12 deletie syndroom, blijven deze problemen vaak houden op volwassen leeftijd. Een deel van de jongeren kan zelfstandig wonen. Voor zaken als financiën kunnen zij bijvoorbeeld wel hulp en ondersteuning nodig hebben. Een ander deel van de volwassenen heeft meer hulp en ondersteuning nodig in het dagelijks leven en gaat begeleid wonen.

Suikerziekte

Een groot deel van de volwassenen met 17q12 deletie syndroom zal op jonge leeftijd, meestal rond de leeftijd van 30 jaar, suikerziekte (ook wel diabetes) type 2 ontwikkelen.

Hoge bloeddruk

Een verminderde nierfunctie kan zorgen dat jong volwassenen last hebben van een te hoge bloeddruk. Een te hoge bloeddruk is niet goed voor allerlei organen in het lichaam, zodat behandeling voor de hoge bloeddruk nodig is.

Stemmingsproblemen

Een deel van de jong volwassenen met het 17q12 deletie syndroom is gevoelig voor het krijgen van wisselende stemmingen, van somber naar heel vrolijk. Ook zijn jong volwassenen gevoeliger voor het krijgen van een psychose, een toestand waarin een jongere erg verward is en de wereld om hem of haar heen niet goed begrijpt.

Levensverwachting

Er zijn geen gegevens bekend over de levensverwachting van kinderen en volwassenen met het 17q12 deletie. De levensverwachting waarschijnlijk niet veel anders dan voor kinderen en volwassenen zonder dit syndroom.

Kinderen

Het ontbreken van de baarmoeder of een afwijkende vorm van de baarmoeder zal gevolgen hebben voor de vruchtbaarheid van een volwassen vrouw met het 17q12 deletie syndroom. Volwassenen met het 17q12 deletie syndroom kunnen kinderen krijgen. Deze kinderen hebben 50% kans om zelf ook het 17q12 deletie syndroom te krijgen.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het 17q12 deletie-syndroom te krijgen?

Het 17q12 deletie syndroom wordt veroorzaakt doordat een stukje van het erfelijke materiaal van het 17^e chromosoom mist. Vaak is dit foutje bij het kind zelf ontstaan en niet overgeërfd van een van de ouders. Broertjes en zusjes hebben dan een nauwelijks verhoogde kans om zelf ook het 17q12 deletie syndroom te krijgen.

Soms heeft een van de ouders zelf het 17q12 deletie syndroom. In dit geval hebben broertjes en zusjes wel een verhoogde kans tot 50% om zelf ook het 17q12 deletie syndroom te krijgen. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Wanneer ouders die eerder een kindje hebben gehad met het 17q12 deletie syndroom, nog een kindje willen krijgen dan is het mogelijk tijdens een volgende zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie. Op deze manier kan gekeken worden of dit kindje ook het 17q12 deletie syndroom heeft. Of dit kind



dan evenveel of juist minder of meer klachten zal hebben als de oudere broer of zus valt niet goed te voorspellen.

Referenties

1. Prenatal diagnosis of 17q12 deletion syndrome: from fetal hyperechogenic kidneys to high risk for autism. Gilboa Y, Perlman S, Pode-Shakked N, Pode-Shakked B, Shrim A, Azaria-Lahav E, Dekel B, Yonath H, Berkenstadt M, Achiron R. *Prenat Diagn.* 2016;36:1027-1032
2. Recurrent duplications of 17q12 associated with variable phenotypes. Mitchell E, Douglas A, Kjaegaard S, Callewaert B, Vanlander A, Janssens S, Yuen AL, Skinner C, Failla P, Alberti A, Avola E, Fichera M, Kibaek M, Digilio MC, Hannibal MC, den Hollander NS, Bizzarri V, Renieri A, Mencarelli MA, Fitzgerald T, Piazzolla S, van Oudenhove E, Romano C, Schwartz C, Eichler EE, Slavotinek A, Escobar L, Rajan D, Crolla J, Carter N, Hodge JC, Mefford HC. *Am J Med Genet A.* 2015;167:3038-45
3. 17q12 deletion and duplication syndrome in Denmark-A clinical cohort of 38 patients and review of the literature. Rasmussen M, Vestergaard EM, Graakjaer J, Petkov Y, Bache I, Fagerberg C, Kibaek M, Svaneby D, Petersen OB, Brasch-Andersen C, Sunde L. *Am J Med Genet A.* 2016;170:2934-2942

Laatst bijgewerkt: 19 februari 2017

Auteur: JH Schieving