



CAMTA1 syndroom

Wat is het CAMTA1-syndroom?

Het CAMTA1 syndroom is een aangeboren aandoening waarbij kinderen problemen hebben met hun evenwicht al dan niet in combinatie met een ontwikkelingsachterstand.

Hoe wordt het CAMTA1-syndroom ook wel genoemd?

Het CAMTA1 syndroom is een vorm van een groep aandoeningen die ook wel niet-progressieve ataxiën worden genoemd. Ataxie is een andere naam voor een evenwichtsstoornis. Met niet-progressief wordt bedoeld dat kinderen deze evenwichtsstoornis hebben en dat deze evenwichtsstoornis niet verergerd gedurende het leven. De Engelse benaming hiervoor is non-progressieve cerebellair ataxia, ook wel afgekort met de letters NPCA.

CAMTA1 is de naam van de plaats op het erfelijk materiaal waar het foutje gevonden is.

Hoe vaak komt CAMTA1-syndroom voor bij kinderen?

Het is niet goed bekend hoe vaak het CAMTA1 syndroom bij kinderen voorkomt. Het syndroom is ook nog maar pas ontdekt. Daarom zal nog niet bij alle kinderen met dit syndroom ontdekt zijn dat ze dit syndroom hebben.

Bij wie komt het CAMTA1-syndroom voor?

Het CAMTA1-syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan wel een tijdje duren voordat de diagnose CAMTA1-syndroom gesteld wordt. Zowel jongens als meisjes kunnen dit syndroom krijgen.

Wat is de oorzaak van het CAMTA1-syndroom?

Foutje in erfelijk materiaal

Het CAMTA1-syndroom wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal van chromosoom 1. De plaats van dit foutje wordt het CAMTA1-gen genoemd.

Autosomaal dominant

Het CAMTA1-syndroom is een autosomaal dominante aandoening. Dit houdt in dat een foutje op een chromosoom 1 op de plaats van het CAMTA1-gen al voldoende is om de aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve aandoening waarbij twee foutjes op beide chromosomen 1 nodig zijn om de ziekte te krijgen.

Overgeërfd

Een deel van de kinderen heeft de aandoening geërfd van de vader of de moeder die zelf ook het CAMTA1-syndroom heeft. Soms is al wel bekend dat de vader of moeder ook problemen heeft, soms ook niet omdat sommige mensen maar weinig problemen hebben als gevolg van dit syndroom.

Bij het kind zelf ontstaan

Het kan ook zijn dat het foutje in het CAMTA1-gen op chromosoom 1 bij het kind zelf ontstaan is na de bevruchting van de eicel door de zaadcel.

Omdat deze aandoening nog maar kort bekend is, is niet bekend hoe vaak dit foutje bij het kind zelf ontstaan is en hoe vaak het foutje overgeërfd is van een ouder.



Afwijkend eiwit

Door het foutje in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit niet goed aangemaakt. Dit eiwit wordt het CAMTA1-eiwit genoemd. CAMTA1 staat voor calmoduline binding transcription activator -1. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij de aanleg van de kleine hersenen. Bij kinderen met het CAMTA1-syndroom worden met name de kleine hersenen anders aangelegd dan gebruikelijk.

Wat zijn de symptomen van het CAMTA1-syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in hoeveelheid en ernst van onderstaande symptomen. Sommige kinderen hebben een paar symptomen, anderen hebben er meer.

Lage spierspanning

Kinderen met het CAMTA1-syndroom hebben vaak een lage spierspanning wanneer ze geboren worden. Ze voelen slapper aan dan andere kinderen van hun leeftijd en moeten goed ondersteund worden, wanneer ze opgetild worden. Omdat ook de nekspieren slapper zijn, hebben veel kinderen moeite om hun hoofd op te tillen.

Tragere ontwikkeling

Kinderen met het CAMTA1-syndroom ontwikkelen zich vaak trager dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten, kruipen, staan en lopen dan hun leeftijdsgenoten. De meeste kinderen leren los lopen tussen de leeftijd van 1,5 en 2 jaar. Ook de taalontwikkeling komt vaak later op gang. De eerste woordjes komen vaak pas laat rond de leeftijd van 3 jaar.

Problemen met het evenwicht

Kinderen met het CAMTA1-syndroom hebben vaak problemen met het bewaren van hun evenwicht. Ze vallen gemakkelijker. Kleine fijne werkjes zijn vaak lastiger. Sommige kinderen hebben last van trillende handen.

Problemen met praten

Een deel van de kinderen met het CAMTA1-syndroom praat minder duidelijk dan leeftijdsgenoten.

Problemen met slikken

Een deel van de kinderen heeft problemen slikken. Kinderen met het CAMTA1-syndroom verslikken zich gemakkelijker.

Problemen met leren

Een deel van de kinderen met het CAMTA1-syndroom heeft een normale intelligentie. Een ander deel van de kinderen met het CAMTA1-syndroom heeft een verminderde intelligentie (met een IQ-score tussen de 50 en 70). Vaak ligt het werktempo van kinderen met het CAMTA1-syndroom lager dan bij kinderen zonder dit syndroom. Een deel van de kinderen heeft moeite met ruimtelijk inzicht en met abstract denken. Ook onthouden is vaak lastiger voor kinderen met dit syndroom. Opvallend is vaak dat kinderen veel beter woorden kunnen onthouden, dan beelden en plaatjes.

Aandacht- en concentratiestoornissen

Kinderen met het CAMTA1-syndroom hebben vaker problemen met het vasthouden van de aandacht en concentratie. Ze zijn sneller afgeleid.



Autistiforme kenmerken

Een deel van de kinderen heeft autistiforme kenmerken. Deze kinderen houden van vaste structuur en voorspelbaarheid en kunnen moeilijk om gaan met veranderingen daarin. Soms kunnen kinderen daardoor heel boos worden. Ook vinden ze het vaak moeilijker om vriendjes en vriendinnetjes te maken. De kinderen zijn wat meer op zichzelf en daar tevreden mee.

Uiterlijk

Kinderen met een CAMTA1-syndroom hebben vaak een paar opvallendheden in hun uiterlijk. Een deel van de kinderen heeft een langer gezicht. De neuspunt is vaak bolvormig en de onderlip dikker dan de bovenlip.

Epilepsie

Het is bekend dat kinderen met een ontwikkelingsachterstand een vergrote kans hebben om last te krijgen van epileptische aanvallen. Het is niet duidelijk of dit bij kinderen met het CAMTA1-syndroom ook het geval is.

Hoe wordt de diagnose CAMTA1-syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind wat slapper is dan leeftijdsgenoten, zich trager ontwikkeld en problemen met het evenwicht heeft, kan worden vermoed dat de kleine hersenen anders werken dan gebruikelijk. Dit kan veel verschillende oorzaken hebben. Er zal ander aanvullend onderzoek nodig zijn om de juiste diagnose te stellen.

MRI van de hersenen

Wanneer er gedacht wordt aan een stoornis in het functioneren van de kleine hersenen, dan zal vaak een MRI scan van de hersenen gemaakt worden. Bij een deel van de kinderen met het CAMTA1-syndroom worden geen afwijkingen gezien op deze MRI-scan. Bij een ander deel van de kinderen is te zien dat de kleine hersenen anders zijn aangelegd dan gebruikelijk. Ook kunnen andere delen van de hersenen minder ontwikkeld zijn dan gebruikelijk zoals de hippocampus die een belangrijke rol bij onthouden speelt en de zogenaamde parietaal kwab die een belangrijke rol bij het registreren van gevoel en het ruimtelijk inzicht speelt.

Onderzoek erfelijk materiaal

Met behulp van een Array onderzoek kunnen alle chromosomen tegelijkertijd worden onderzocht om te kijken of er stukjes chromosoom missen of te veel aanwezig zijn. Op deze manier lukt het bij een deel van de kinderen om het CAMTA1-syndroom op te sporen. Wanneer aan dit syndroom gedacht wordt, kan er ook voor gekozen worden om met gericht DNA-onderzoek naar dit gen te kijken.

Hoe wordt het CAMTA1-syndroom behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die het CAMTA1-syndroom kan genezen. De behandeling is erop gericht om zo goed mogelijk om te gaan met de gevolgen van dit syndroom.

Fysiotherapie

De kinderfysiotherapeut kan door middel oefeningen en advies aan ouders de ontwikkeling van het kind zo goed mogelijk stimuleren. Door veel te oefenen, leren kinderen hun hoofd op te tillen, te rollen, kruipen en te staan en lopen.



Kinderlogopedie

Een kinderlogopedist kan tips en adviezen geven hoe om te gaan met problemen met drinken, slikken of praten.

Kinderergotherapie

Een kinderergotherapeut kan adviezen geven hoe kinderen in het dagelijks leven zo goed mogelijk om kunnen gaan met hun evenwichtsproblemen. Ook kan de ergotherapeut advies geven over hulpmiddelen die er voor kunnen zorgen dat kinderen zo goed mogelijk kunnen functioneren.

Kinderrevalidatiearts

De kinderrevalidatiearts coördineert de verschillende behandelingen en kan ook advies geven over hulpmiddelen en over bijvoorbeeld steunzolen.

In het kinderrevalidatiecentrum zijn vaak mogelijkheden om therapieën op een dag te combineren met een peuterspeelzaalgroep of met school.

Onderwijs

Een deel van de kinderen met het CAMTA1-syndroom kan normaal onderwijs volgen. Vaak is er wel wat extra begeleiding nodig in de vorm van remedial teaching of begeleiding via een zogenaamd rugzakje. Een ander deel van de kinderen volgt speciaal onderwijs. Het is belangrijk om goed te kijken naar de sterke kanten van het kind en het kind extra te helpen bij kanten waarmee het meer moeite heeft (zoals onthouden, werktempo)

Medicatie voor verbetering van aandacht en concentratie

Wanneer de verminderde aandacht en concentratie het leren van het kind erg belemmeren en andere maatregelen om dit te verbeteren niet helpen, kan gedacht worden aan medicatie die de aandacht en concentratie kunnen verbeteren. Een voorbeeld van medicatie die hiervoor kan helpen is methylfenidaat.

Kinder- en jeugdpsychiater

Wanneer er sprake lijkt te zijn van autistiforme kenmerken dan worden kinderen vaak gezien door de kinder- en jeugdpsychiater die deze diagnose kan stellen en tips en adviezen kan geven hoe kinderen hierin zo goed mogelijk te begeleiden.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan ouders begeleiden om de aandoening van hun kind een plaats te geven in hun leven.

Contact met andere ouders

Door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kun u in contact komen met andere ouders die een kind hebben met het CAMTA1-syndroom of met een ander syndroom wat soortgelijke klachten geeft.



Wat betekent het hebben van het CAMTA1-syndroom voor de toekomst?

Geen duidelijke achteruitgang

De problemen die kinderen met het CAMTA-1 syndroom hebben lijken stabiel te blijven en niet toe te nemen in de loop van het leven.

Wel kan het zo zijn dat de problemen bij een jong kind nog niet zo opvallen, maar bij een ouder kind meer opvallen omdat van oudere kinderen meer verwacht wordt dan van jongere kinderen.

Zelfstandig leven

Een groot deel van de kinderen kan later als volwassenen wel zelfstandig leven. Een ander deel van de kinderen heeft daarbij blijvend hulp en ondersteuning nodig.

Kinderen

Volwassenen met het CAMTA1-syndroom kunnen kinderen krijgen. Hun kinderen hebben wel 50% kans om zelf ook het CAMTA1- syndroom te krijgen.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om het CAMTA1- syndroom te krijgen?

Het CAMTA1-syndroom is een erfelijke aandoening. Soms hebben kinderen het foutje geerfd van een van de ouders, in die situatie hebben broertjes en zusjes tot 50% kans om ook het CAMTA1-syndroom te krijgen. Het kan ook zijn dat het foutje bij het kind zelf ontstaan is, dan hebben broertjes en zusjes geen vergrote kans om ook het CAMTA1- syndroom te krijgen. Heel soms komt het voor dat de moeder in haar eicellen of de vader in zijn zaadcellen het foutje in het CAMTA1-gen heeft zitten, zonder dat dit in de rest van hun lichaam aanwezig is. In die situatie hebben zij zelf geen klachten, maar hebben broertjes en zusjes wel een verhoogde kans om zelf het CAMTA1- syndroom te krijgen.

Een klinische geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Door middel van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie is het mogelijk om bij een nieuwe zwangerschap te kijken of dit kindje ook een verandering heeft in het CAMTA1- gen. Het blijft wel moeilijk te voorspellen hoeveel last dit kindje daarvan zal krijgen.

Links

www.bosk.nl

(vereniging van en voor ouders van gehandicapte kinderen en (jong)volwassenen met een handicap.

Referenties

1. Intragenic CAMTA1 rearrangements cause non-progressive congenital ataxia with or without intellectual disability.

Thevenon J, Lopez E, Keren B, Heron D, Mignot C, Altuzarra C et al.

J Med Genet. 2012;49:400-8.

Laatst bijgewerkt: 26 januari 2013

Auteur: JH Schieving