



Het COL4A3BP syndroom

Wat is het COL4A3BP syndroom?

Het COL4A3BP syndroom is een syndroom waardoor kinderen en volwassenen een vertraagd verlopende ontwikkeling hebben.

Hoe wordt het COL4A3BP syndroom ook wel genoemd?

Het COL4A3BP syndroom is genoemd naar de plaats in het erfelijk materiaal waar bij kinderen en volwassenen met dit syndroom een foutje gevonden is. Vroeger werden syndromen vaak vernoemd naar een dokter die dit syndroom als eerste had beschreven. Daarna kwam er een tijd dat het syndroom werd genoemd naar de plaats van het foutje in het erfelijk materiaal. Deze namen zijn vaak wel moeilijker te onthouden. Tegenwoordig krijgen syndromen dan toch vaak weer de naam van een arts of van een ander persoon. Mogelijk krijgt dit syndroom, dat nog maar kort bekend is, ook nog een keer een andere syndroomnaam.

MRD34

Een andere naam die wel gebruikt wordt, is MRD34. De letters MR staan voor mentale retardatie het medische woord voor ontwikkelingsachterstand. De letter D zegt iets over de manier waarop deze aandoening kan overerven van generatie op generatie. De laatste jaren worden dankzij nieuwe genetische technieken in hoog tempo nieuwe foutjes ontdekt die de oorzaak zijn van het ontstaan van een ontwikkelingsachterstand. Dit is het 34^e foutje wat beschreven is, vandaar de toevoeging 34.

Hoe vaak komt het COL4A3BP syndroom voor?

Het COL4A3BP syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak het COL4A3BP syndroom voorkomt. Waarschijnlijk is bij een groot deel van de kinderen die het COL4A3BP syndroom heeft, de juiste diagnose ook niet gesteld, omdat het syndroom niet herkend is.

Door nieuwe genetische technieken zoals exome sequencing zal deze diagnose waarschijnlijk vaker gesteld gaan worden bij kinderen en volwassenen met dit syndroom. Dan zal ook duidelijker worden hoe vaak dit syndroom nu werkelijk voorkomt.

Bij wie komt het COL4A3BP syndroom voor?

Het COL4A3BP syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van het COL4A3BP syndroom.

Zowel jongens als meisjes kunnen het COL4A3BP syndroom krijgen.

Waar wordt het COL4A3BP syndroom door veroorzaakt?

Foutje in erfelijk materiaal

Het COL4A3BP syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal op het 5e-chromosoom. Om nog preciezer te zijn op het stukje van chromosoom 5 wat 5q13.3 wordt genoemd. De plaats van dit foutje wordt het COL4A3BP-gen genoemd.

Autosomaal dominant

Het COL4A3BP syndroom wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 5 die een kind heeft in het COL4A3BP -gen al voldoende is om de aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessief foutje waarbij kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen een foutje bevatten.



Bij het kind zelf ontstaan

Tot nu toe is bij alle kinderen met het COL4A3BP syndroom het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel en niet overgeërfd van een van de ouders.

Geërfd van een ouder

In theorie kan een kind het foutje in het COL4A3BP -gen geërfd van een ouder die zelf dan ook het COL4A3BP syndroom heeft. Soms zal al bekend zijn dat de ouder een syndroom heeft, soms ook nog niet.

Afwijkend eiwit

Het COL4A3BP -gen bevat informatie voor de aanmaak van het COL4A3-binding protein (COL4A3BP)-eiwit. Het COL4A3BP eiwit wordt ook wel ceramide transfer protein genoemd. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het transport van eiwitten in allerlei lichaamscellen waaronder de hersenen. Onder andere zorgt dit eiwit voor het transport van het stofje ceramide. Dit stofje is belangrijk voor de aanmaak van het geleidingslaagje wat rondom zenuwceluitlopers aanwezig is. Het COL4A3BP eiwit heeft ook nog andere functies, die nog niet allemaal goed bekend zijn.

Wat zijn de symptomen van het COL4A3BP syndroom?

Variatie

Er bestaat een variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het COL4A3BP syndroom hebben.

Dit valt van te voren niet goed te voorspellen van welke symptomen een kind last zal krijgen. Geen kind zal alle onderstaande symptomen tegelijkertijd hebben. Omdat het syndroom ook nog maar kort geleden ontdekt is (in 2015) zullen waarschijnlijk ook nog niet alle symptomen die kunnen horen bij dit syndroom bekend en beschreven zijn.

Lagere spierspanning

Jonge kinderen met het COL4A3BP syndroom hebben vaak een lage spierspanning waardoor ze slapper aanvoelen in hun spieren. Kinderen moeten goed vastgehouden en ondersteund worden, wanneer ze worden opgetild. Gewrichtjes kunnen gemakkelijk overstrekt worden. Ook hebben kinderen met dit syndroom vaak zogenaamde platvoetjes.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het COL4A3BP syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Deze kinderen gaan later rollen, zitten en staan dan hun leeftijdsgenoten. De kinderen leren dit allemaal wel, maar op een latere leeftijd dan hun leeftijdsgenoten. Ook zijn kinderen met dit syndroom vaak onhandiger dan hun leeftijdsgenoten, ze vallen gemakkelijker en storen gemakkelijker wat om. Vaak hebben kinderen met dit syndroom problemen met de fijne motoriek, zoals met schrijven, tekenen of knippen. Dit is voor hen veel lastiger dan voor leeftijdsgenoten.

Bewegen

Kinderen met dit syndroom hebben vaak meer moeite met het bewaren van hun evenwicht. Om te voorkomen dat ze vallen, zetten de kinderen hun voeten verder uit elkaar dan gebruikelijk. Deze bredere basis tijdens het staan en lopen helpt kinderen om minder snel te kunnen vallen.



Problemen met praten

Voor veel kinderen met het COL4A3BP syndroom is het moeilijker om te leren praten. De eerste woordjes komen vaak later dan gebruikelijk. Kinderen vinden het vaak lastig om te vertellen hoe zij zich voelen. Het begrijpen van taal gaat kinderen met dit syndroom beter af dan het zelf spreken.

Problemen met leren

Kinderen met het COL4A3BP syndroom hebben vaker problemen met leren. De mate van problemen met leren verschilt. Sommige kinderen hebben een beetje ondersteuning met leren nodig, anderen veel ondersteuning. Nu er met behulp van nieuwe genetische technieken steeds meer kinderen met dit syndroom bekend worden, kan het goed zijn dat er ook kinderen zijn die nog minder problemen hebben met leren.

Epilepsie

Een deel van de kinderen met het COL4A3BP syndroom heeft last van epilepsieaanvallen. Epilepsieaanvallen kunnen op verschillende leeftijd voor het eerst ontstaan. Verschillende vormen van epilepsieaanvallen kunnen voorkomen. Ook kunnen koortsstuipen voorkomen.

Problemen met zien

Een deel van de kinderen met het COL4A3BP syndroom is slechtziend. Meestal komt dit niet door een probleem van de ogen, maar ligt de oorzaak van de slechtziendheid in de hersenen. De hersenen verwerken de signalen die de ogen doorgeven niet goed of te traag. Dit wordt een cerebrale visusstoornis genoemd. Kinderen met een cerebrale visusstoornis hebben vaker moeite om diepte te zien. Ook kunnen kinderen in een drukke omgeving vaak minder goed zien, dan in een rustige omgeving.

Hangende oogleden

Een deel van de kinderen heeft wat hangende oogleden. Kinderen kunnen hierdoor een vermoeide indruk maken. Deze hangende oogleden worden ook wel ptosis genoemd. De meeste kinderen hebben zelf geen last van deze hangende oogleden.

Slechthorend

Een deel van de kinderen met dit syndroom is slechthorend.

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 COL4A3BP syndroom hebben vaak een kleinere hoofdomtrek dan gemiddeld. Het voorhoofd is vaak lang. De wenkbrauwen van het rechter en het linker oog lopen bijna in elkaar over. Dit wordt synophris genoemd. Naast de ogen aan de kant van de neus kunnen extra huidplooitjes zichtbaar zijn. Veel kinderen hebben een opgewipt neuspunt. De huid tussen de neus en de bovenlip is vaak glad. De tanden staan vaak verder uit elkaar dan gebruikelijk, waardoor er ruimte te zien is tussen de verschillende tanden.

Voeten

Kinderen met dit syndroom hebben vaak smalle en kleine voeten. De tenen van de 2 en de 3^e



teen kunnen met elkaar vergroeid zijn. Platvoetjes komen vaak voor bij kinderen met dit syndroom.

Kwijlen

Kinderen met het COL4A3BP -syndroom hebben gemakkelijk last van kwijlen. Dit komt door slapheid van de spieren in het gezicht en rondom de mond, waardoor het speeksel gemakkelijk uit de mond loopt.

Eten

Een deel van de kinderen heeft ook op peuter- en kleuterleeftijd problemen met eten. Kinderen hebben vaak moeite met het eten van stukjes of van eten met een groffe structuur. Wanneer kinderen dit moeten eten gaan ze gemakkelijk kokhalzen. Vaak hebben kinderen duidelijk hun voorkeur en vinden ze het heel spannend om een ander type eten wat ze niet kennen te gaan eten.

Reflux

Kinderen met het COL4A3BP 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 bloedslertjes.

Tandenknarsen

Een deel van de kinderen met het COL4A3BP -syndroom doet aan tandenknarsen. Ze bewegen de tanden van de boven en de onderkaak over elkaar heen waardoor een typisch geluid ontstaat. Het tandenknarsen, komt vooral in de slaap voor. Het is vaak moeilijk om er voor te zorgen dat kinderen dit tandenknarsen niet meer doen. Kinderen vinden dit zelf niet vervelend. Wel kan het gebit hierdoor beschadigen.

Zindelijkheid

De meeste kinderen met het COL4A3BP syndroom worden op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.

Verstopping

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

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 leuks of iets spannends gaan doen.

Autistiforme kenmerken

Een deel van de kinderen met dit syndroom heeft autistiforme kenmerken. Kinderen hebben niet altijd zo'n behoefte aan contact en kunnen zichzelf goed vermaken. Een deel van de kinderen vindt het lastig om oogcontact te maken. Vaak houden kinderen van een vaste



structuur in de dag en vinden ze het erg moeilijk wanneer de dag anders verloopt dan verwacht was. Kinderen kunnen door veranderingen erg van slag raken en heel boos of juist heel verdrietig worden. Kinderen kunnen voorkeur hebben voor een bepaald soort speelgoed en zich hier de hele dag mee vermaken. In ander speelgoed hebben kinderen dan weinig interesse. Ook kunnen kinderen speelgoed op een ander manier gebruiken dan gebruikelijk. Ze sorteren bijvoorbeeld autootjes op grootte en zetten ze netjes in rijen neer en gaan niet met een autootje rijden.

Problemen met slapen

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met het COL4A3BP syndroom. Sommige kinderen hebben moeite met het inslapen. Een groot deel van de kinderen wordt 's nachts regelmatig wakker en komt dan maar moeilijk weer in slaap. Ook zijn kinderen vaak vroeg in de ochtend wakker.

Hoe wordt de diagnose COL4A3BP 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 COL4A3BP syndroom te stellen.

Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het COL4A3BP syndroom geen bijzonderheden gevonden.

Genetisch onderzoek

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt, kan door middel van gericht genetisch onderzoek op bloed naar het voorkomen van een foutje op het 5e-chromosoom in het COL4A3BP -gen. In de toekomst zal door middel van een nieuwe genetische techniek (exome sequencing genoemd) mogelijk ook deze diagnose gesteld kunnen worden zonder dat er specifiek aan gedacht was of naar gezocht is.

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 normaal uit. Bij een 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 COL4A3BP syndroom.

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 COL4A3BP syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

Oogarts

Kinderen met het COL4A3BP syndroom worden altijd een keer door een oogarts gezien om te kijken of er problemen zijn met de ogen waardoor kinderen slechter kunnen zien. Vaak is er



geen sprake van een probleem met de ogen en komt de slechtziendheid omdat de hersenen de signalen van de ogen niet goed verwerken. Dit wordt een cerebrale visusstoornis genoemd.

KNO-arts

Kinderen met het COL4A3BP syndroom worden altijd een keer gezien door de KNO-arts om te beoordelen of er problemen zijn met horen.

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 dit syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

Hoe wordt het COL4A3BP syndroom behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het COL4A3BP 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.

Rust, regelmaat en vertrouwen

Kinderen met dit syndroom hebben vaak veel baat bij een duidelijke structuur in de dag en duidelijke afspraken hoe het in huis er aan toe gaat. Ook is het belangrijk dat de ouders voor hen regelen dat zij niet te veel prikkels krijgen en dat er regelmatig rustmomenten zijn op de dag. Belangrijk is ook dat de ouders weten dat hun kind zich in een ander tempo ontwikkeld dan andere kinderen en dat zij het kind laten weten dat het goed is zoals het kind is.

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. 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.

Bril

Een deel van de kinderen heeft een bril nodig om goed te kunnen zien.

VISIO/Bartimeus

Instellingen zoals VISIO of Bartimeus kunnen kinderen en hun ouders advies geven hoe kinderen zo goed mogelijk om kunnen gaan en begeleid kunnen worden met deze problemen met zien.

Kwijlen

Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Ook kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen.



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.

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, steunzolen of aangepaste schoenen.

Ook is het mogelijk via een revalidatie centrum naar een aangepaste peutergroep te gaan en daar ook therapie te krijgen en later op dezelfde manier onderwijs te gaan volgen.

School

De meeste kinderen met het COL4A3BP 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 snel boos worden of autisme. Soms is het nodig om gedrag regulerende medicatie zoals risperidon voor prikkelovergevoeligheid te geven.

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.

Tandarts

Kinderen met dit syndroom worden vaak extra gecontroleerd door de tandarts. Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een ontwikkelingsachterstand omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt. De tandarts bekijkt of een fluor behandeling nodig is om gaatjes in de tanden en kiezen te voorkomen.

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 COL4A3BP syndroom.

Wat is de prognose van het COL4A3BP syndroom?

Blijvende problemen

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het COL4A3BP syndroom, blijven deze problemen vaak houden op volwassen leeftijd. Een deel van de jongeren kan zelfstandig wonen. Voor zaken als financiën hebben zij bijvoorbeeld wel hulp en ondersteuning nodig. Een ander deel van de volwassenen heeft meer hulp en ondersteuning nodig in het dagelijks leven en gaat begeleid wonen.

Levensverwachting

Er zijn geen gegevens bekend over de levensverwachting van kinderen en volwassenen met het COL4A3BP syndroom. Dit zal ook samenhangen met de klachten die worden veroorzaakt door het COL4A3BP syndroom. Het is niet te verwachten dat de levensverwachting voor kinderen met dit syndroom verschilt ten opzichte van de levensverwachting van kinderen en volwassenen zonder dit syndroom.

Kinderen

Het is niet bekend of het hebben van dit syndroom gevolgen heeft voor de vruchtbaarheid. In theorie kunnen volwassenen met het COL4A3BP syndroom kinderen krijgen. Deze kinderen hebben 50% kans om zelf ook het COL4A3BP syndroom te krijgen.



Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het COL4A3BP syndroom te krijgen?

Het COL4A3BP syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal van het 5^e chromosoom. 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 COL4A3BP syndroom te krijgen.

Dit zou alleen het geval kunnen zijn wanneer een van de ouders het foutje in de eicellen of zaadcellen heeft zitten, zonder dat het in de andere lichaamscellen zit. De kans hierop is klein. Wanneer een van de ouders zelf het COL4A3BP syndroom heeft, dan hebben broertjes en zusjes 50% kans om ook zelf dit syndroom te krijgen.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Wanneer bekend is welk foutje in een familie heeft gezorgd voor het ontstaan van het COL4A3BP syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokkest of een vruchtwaterpunctie om te kijken of dit kindje ook het COL4A3BP 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. Large-scale discovery of novel genetic causes of developmental disorders. Deciphering Developmental Disorders Study Nature. 2015;519:223-82.
2. De novo mutations in moderate or severe intellectual disability. Hamdan FF, Srour M, Capo-Chichi JM, Daoud H, Nassif C, Patry L, Massicotte C, Ambalavanan A, Spiegelman D, Diallo O, Henrion E, Dionne-Laporte A, Fougerat A, Pshezhetsky AV, Venkateswaran S, Rouleau GA, Michaud JL. PLoS Genet. 2014;10:e1004772

Laatst bijgewerkt: 24 januari 2017

Auteur: JH Schieving