



## CTNNB1-syndroom

### **Wat is het CTNNB1- syndroom?**

Het CTNNB1-syndroom is een erfelijke aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met specifieke uiterlijke kenmerken.

### **Hoe wordt het CTNNB1-syndroom ook wel genoemd?**

Het CTNNB1-syndroom is genoemd naar de plaats van het foutje in het erfelijk materiaal wat het CTNNB1-gen wordt genoemd. Vaak worden syndromen genoemd naar bijvoorbeeld de onderzoeker die dit syndroom voor het eerst beschreven heeft.

Dat is bij het CTNNB1-syndroom (nog) niet gebeurd. Het heeft nog geen andere naam gekregen. Misschien gebeurt dit nog wel, omdat CTNNB1-syndroom een moeilijk uitspreekbare naam is.

### *MRD19*

Het medische woord voor ontwikkelingsachterstand is mentale retardatie. Er worden de laatste tijd steeds meer foutjes in het erfelijk materiaal ontdekt die verantwoordelijk kunnen zijn voor het ontstaan van deze ontwikkelingsachterstand. Deze foutjes hebben een nummer gekregen. Het CTNNB1-syndroom is het 19<sup>e</sup> foutje wat ontdekt is en derhalve wordt dit syndroom ook wel het MRD19-syndroom genoemd.

### **Hoe vaak komt het CTNNB1-syndroom voor bij kinderen?**

Het is niet goed bekend hoe vaak het CTNNB1-syndroom bij kinderen voorkomt. Het is een aandoening die tot voor korte tijd ook nog niet als syndroom bekend was. Waarschijnlijk is bij een deel van de kinderen die het CTNNB1-syndroom hebben, de juiste diagnose ook (nog) niet gesteld. Pas onlangs is het foutje in het erfelijk materiaal wat verantwoordelijk is voor dit syndroom ontdekt.

Door nieuwe genetische technieken (zoals exome sequencing) zal deze diagnose waarschijnlijk vaker gesteld gaan worden.

### **Bij wie komt het CTNNB1-syndroom voor?**

Het CTNNB1-syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van het CTNNB1-syndroom.

Zowel jongens als meisjes kunnen dit CTNNB1 syndroom krijgen.

### **Wat is de oorzaak van het CTNNB1-syndroom?**

#### *Fout in het erfelijk materiaal*

Het CTNNB1-syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal van het 3e-chromosoom (om preciezer te zijn op 3p22.1). De plaats van dit foutje wordt het CTNNB1-gen genoemd.

#### *Autosomaal dominant*

Het foutje in het CTNNB1-gen is een zogenaamd autosomaal dominant overervend foutje. Dit houdt in dat een kind al klachten krijgt wanneer een van de twee chromosomen 3 dit foutje bevat.

Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve aandoening. Hierbij krijgen kinderen pas klachten wanneer beide chromosomen een foutje bevatten op dezelfde plaats.



## *Bij het kind zelf ontstaan*

Bij een groot deel van de kinderen is het foutje in het CTNNB1-gen bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel met de zaadcel en niet overgeërfd van een van de ouders.

## *Overgeërfd van een ouder*

Een klein deel van de kinderen heeft het foutje in het CTNNB1-gen geërfd van een van de ouders die dan zelf ook het CTNNB1-syndroom heeft.

## *Afwijkend eiwit*

Als gevolg van de verandering in het erfelijk materiaal zal een bepaald eiwit, het Catharin Associated Protein beta- eiwit ook wel beta-catenine-eiwit genoemd (afgekort als CTNNB1-eiwit), niet goed aangemaakt worden. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het aan elkaar koppelen van cellen die naast elkaar gelegen zijn. Het speelt dus een belangrijke rol bij aanleg van de hersenen. Als gevolg van een fout in het CTNNB1-gen wordt dit beta-catenine eiwit niet goed aangemaakt waardoor de hersenen minder goed worden aangelegd dan gebruikelijk. Hierdoor verloopt de ontwikkeling van kinderen met dit syndroom langzamer en kost het aanleren van vaardigheden hen meer moeite.

## **Wat zijn de symptomen van het CTNNB1-syndroom?**

### *Variatie*

Er bestaat een grote variatie in hoeveelheid en in ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het CTNNB1-syndroom hebben. Het valt van te voren niet voorspellen van welke symptomen een kind last zal gaan krijgen.

### *Zwangerschap en bevalling*

Meestal zijn er geen bijzonderheden tijdens de zwangerschap of tijdens de bevalling. De meeste kinderen met dit syndroom hebben een normaal geboortegewicht en een normale lengte.

### *Kleiner hoofdje*

Ongeveer de helft van de kinderen heeft vanaf de geboorte al een kleiner hoofdje dan gebruikelijk. Het medische woord voor een kleiner hoofdje is microcefalie. Omdat dit kleine hoofdje al vanaf de geboorte aanwezig is wordt gesproken van een primaire microcefalie. Bij een ander deel van de kinderen valt pas op latere leeftijd op dat het hoofdje minder goed groeit en daardoor te klein wordt. Omdat het kleine hoofdje pas op latere leeftijd ontstaat wordt dat secundaire microcefalie genoemd.

Een op de vijf kinderen heeft en houdt een normale hoofd grootte.

### *Lage spierspanning*

Kinderen met het CTNNB1-syndroom hebben een lage spanning in hun spieren. Ze voelen daarom slapper aan en moeten goed gesteund worden wanneer ze opgetild worden. Door de slappere spieren is het moeilijk om het hoofdje op te tillen en verloopt de ontwikkeling van kinderen met het CTNNB1-syndroom ook langzamer. Ook kunnen de gewrichten gemakkelijk overstrekt worden door de lagere spierspanning. Veel kinderen hebben platvoetjes.

### *Ontwikkelingsachterstand*

Kinderen met het CTNNB1-syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten, staan en lopen dan hun leeftijdsgenoten.



Een deel van de kinderen is in staat om zelfstandig te gaan lopen. Voor een ander deel van de kinderen is dat te moeilijk, sommige kinderen kunnen wel een kort stukje lopen wanneer ze ondersteund worden, voor een deel van de kinderen is dat te moeilijk.

Van de kinderen die tot nu toe bekend zijn met dit syndroom zijn vier van de tien kinderen in staat om zelfstandig te lopen. De meeste kinderen zijn dit gaan doen rond de leeftijd van vier-vijf jaar oud, anderen zelf op nog latere leeftijd.

### *Spasticiteit*

Geleidelijk aan kunnen de spieren die eerst een hele lage spierspanning hadden een hogere spierspanning krijgen. Deze verhoogde spierspanning kan overgaan in spasticiteit. Deze spasticiteit zit vooral in de benen en in mindere mate in de armen. Door de spasticiteit wordt het lastiger om te leren lopen wanneer kinderen dat nog niet al hadden geleerd. Ook voor kinderen die al wel hadden leren lopen, kan het lopen steeds moeilijker gaan als gevolg van de spasticiteit. Kinderen gaan op hun tenen lopen, zijn daardoor minder stabiel en vallen gemakkelijker om. Ook gaan de benen vaak dicht tegen elkaar aan staan of kan het ene been zelfs voor het andere been kruizen, wat lopen natuurlijk heel moeilijk maakt.

### *Problemen met praten*

Voor veel kinderen met het CTNNB1 syndroom is het heel moeilijk om te leren praten. De eerste woordjes komen vaak later dan gebruikelijk, pas op de leeftijd van een paar jaar oud. Ongeveer de helft van de kinderen is alleen in staat om een paar woorden te zeggen. De andere helft van de kinderen is in staat om korte zinnen te maken. Het begrijpen van wat andere mensen zeggen is voor kinderen met dit syndroom vaak gemakkelijker dan het zelf praten.

### *Problemen met leren*

Kinderen met het CTNNB1 syndroom hebben bijna allemaal problemen met leren. De meeste kinderen zijn moeilijk (IQ 60-80) tot zeer moeilijk lerend (IQ kleiner dan 60).

### *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.

### *Emoties*

Kinderen met het CTNNB1-syndroom hebben vaak moeite met het omgaan met emoties. Vaak worden zij hier helemaal door overspoeld. Kinderen kunnen bijvoorbeeld heel boos worden en het moeilijk vinden om zelf weer uit deze boosheid te komen. Vaak hebben ze een volwassene nodig om weer rust in hun lijfje te vinden.

Plotse stemmingswisselingen kunnen voorkomen. Zo maar ineens zijn kinderen boos en een ander moment zo maar ineens ook weer vrolijk. Sommige kinderen gaan zichzelf bijten of slaan als uiting van frustratie.

Kinderen kunnen het ook lastiger vinden om de gevoelens van iemand anders aan te voelen. Ze vinden het lastig om te zien dat een ouder boos of verdrietig is en weten niet goed wat ze hiermee moeten doen.



## *Sociale vaardigheden*

Kinderen met het CTNNB1-syndroom hebben vaak meer moeite met het leggen van contacten met andere kinderen. Ze weten niet goed hoe dat moet en daardoor is het voor hen lastiger om vriendjes en vriendinnetjes te maken. Dit heeft voor een deel ook te maken met de problemen met praten waar deze kinderen mee te maken hebben.

## *Autistiforme kenmerken*

Een deel van de kinderen met het CTNNB1-syndroom heeft autistiforme kenmerken. Ze zijn meer in zich zelf gekeerd en hebben niet zo'n behoefte aan contact met andere mensen. Vaak vinden kinderen het ook moeilijk om contact te maken met andere kinderen, ze weten niet zo goed hoe dit moet.

Kinderen met autistiforme kenmerken houden vaak van een vaste voorspelbare structuur in de dag en vinden het lastig wanneer hiervan af geweken wordt of wanneer er onverwachte gebeurtenissen zijn. Ook hebben kinderen vaak voorkeur voor bepaald speelgoed of een bepaalde hobby waar ze zich heel lang mee kunnen vermaken.

Bij jongens vallen autistiforme kenmerken vaak meer op dan bij meisjes.

## *Angst*

Angst komt ook vaker voor bij kinderen met het CTNNB1-syndroom. Kinderen zijn bijvoorbeeld bang om alleen te moeten gaan slapen of bang wanneer ze zonder vader of moeder zijn.

## *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.

## *Horen*

De meeste kinderen met dit syndroom hebben geen problemen met horen. Zij horen gewoon normaal.

## *Zien*

Drie van de vier kinderen met dit syndroom is verziend of bijziend en heeft een bril nodig om goed te kunnen zien. Scheelzien komt vaak voor bij kinderen met het CTNNB1-syndroom. Hierdoor kunnen kinderen een lui oog ontwikkelen

## *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. Kinderen met het CTNNB1 syndroom hebben vaak een stevige neuspunt met smalle neusvleugels, de afstand tussen de neus en de mond (het zogenaamde philtrum) kan groter zijn dan gebruikelijk. De bovenlip is vaak dun.

## *Normale lengte en gewicht*

Kinderen met het CTNNB1-syndroom hebben een normale lengte en een normaal gewicht.



## *Epilepsie*

Vaak hebben kinderen met een syndroom een vergrote kans om last te krijgen van epilepsie. De kans op het krijgen van epilepsie bij kinderen met het CTNNB1-syndroom blijkt niet vergroot te zijn.

## *Problemen met drinken*

Baby's met het CTNNB1-syndroom hebben vaak problemen met drinken. Ze pakken de borst of speen niet goed, drinken onregelmatig en stoppen snel met drinken. Het kost vaak veel tijd om baby's met dit syndroom de borst of de fles te geven. Met het ouder worden, verloopt het eten en drinken wel beter. Sommige kinderen blijven altijd slechte eters en drinkers. Wanneer zij niets aangeboden krijgen, pakken ze niet uit zich zelf eten of drinken.

## *Open mond*

Kinderen met dit syndroom hebben de neiging om door hun mond te ademen in plaats van door hun neus. Dit komt door zwakte van de spieren in het gezicht waardoor kinderen meer moeite moeten doen om hun mond dicht te houden. Wanneer ze hier niet aan denken, dan valt hun mond open.

## *Reflux*

Kinderen met het CTNNB1 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 bloedsluierjes.

## *Kwijlen*

Kinderen met het CTNNB1 syndroom hebben gemakkelijk last van overmatig kwijlen. Dit komt door slapheid van de spieren in het gezicht en rondom de mond en door problemen met slikken.

## *Verstopping*

Verstopping van de darmen komt vaak voor bij kinderen met het CTNNB1-syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen.

## *Zindelijkheid*

De meeste kinderen met het CTNNB1 syndroom worden op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.

## *Vatbaarder voor infecties*

Kinderen met het CTNNB1 syndroom zijn op jonge leeftijd vatbaarder voor het krijgen van infecties. Regelmatig komen oorontsteking of infecties van de luchtwegen voor.

## *Problemen met slapen*

Een deel van de kinderen met het CTNNB1 syndroom heeft problemen met slapen. Een deel van de kinderen heeft moeite om in slaap te vallen, andere kinderen worden 's nachts vaak wakker of zijn in de ochtend vroeg wakker.



## *Rug*

Een deel van de kinderen heeft een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd.

## *Afwijking aan het borstbeen*

Een deel van de kinderen heeft een afwijkende stand van het borstbeen. Het borstbeen staat wat meer naar binnen toe waardoor een zogenaamde trechterborst ontstaat. Ook kan het borstbeen meer naar buiten toe staan, waardoor een zogenaamde kippenborst ontstaat. Kinderen hebben hier zelf geen klachten van.

## *Heupdysplasie*

Heupdysplasie komt vaker voor bij kinderen met het CTNNB1-syndroom. Hierbij is de heupkom niet goed ontwikkeld, waardoor de heupkop gemakkelijker uit de heupkom schiet.

## **Hoe wordt de diagnose CTNNB1-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. Het is vaak niet makkelijk om op grond van uiterlijke kenmerken het CTNNB1-syndroom te herkennen.

### *Bloedonderzoek*

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het CTNNB1-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 in het CTNNB1-gen.

Vaak worden ook alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht (zogenaamd Array onderzoek), maar dit onderzoek kan gemakkelijk de diagnose CTNNB1-syndroom missen.

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 van de hersenen*

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 drie van de vier kinderen met het CTNNB1-syndroom worden geen afwijkingen gezien op de MRI-scan.

Soms worden wel afwijkingen gezien, maar deze afwijkingen worden bij veel kinderen met een syndroom gezien en zijn niet alleen kenmerkend voor het CTNNB1-syndroom.

Op de MRI scan kan te zien zijn dat de hersenbalk tussen de rechter- en linker hersenhelft kleiner is dan gebruikelijk. Ook kunnen de holtes in de hersenen groter zijn dan gebruikelijk. Soms wordt gezien dat de rijping van de hersenen (myelinisatie genoemd) trager verloopt dan normaal.

### *MRI van de rug*

Bij een klein deel van de kinderen worden er afwijkingen gezien in het ruggenmerg zoals een syringomyelie of een tethered cord.



## *Stofwisselingsonderzoek*

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak stofwisselingsonderzoek om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte die verklarend is voor de ontwikkelingsachterstand. Bij kinderen met het CTNNB1 syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

## *Oogarts*

De oogarts kan vaststellen of er sprake is van een probleem met zien en van welke problemen er sprake is. Omdat problemen met zien vaak voorkomen bij kinderen met dit syndroom worden zij altijd een keer door een oogarts gezien om te kijken of hier aanwijzingen voor zijn.

## *Kinderorthopeed*

Een kinderorthopeed kan beoordelen of er een behandeling voor heupdysplasie of voor een verkromming van de wervelkolom (scoliose) nodig is.

## **Hoe worden kinderen met het CTNNB1-syndroom behandeld?**

### *Omgaan met de gevolgen*

Er bestaat geen behandeling die het CTNNB1-syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht om kinderen en hun ouders zo goed mogelijk te leren omgaan met de gevolgen van het hebben van het CTNNB1-syndroom.

### *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. De ergotherapeut kan ook advies geven over hulpmiddelen.

### *Revalidatiearts*

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy, een rolstoel, steunzolen, beugels 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 CTNNB1-syndroom volgen speciaal onderwijs. In het speciaal onderwijs zijn de klassen kleiner en kan het lesprogramma meer afgestemd worden op de



mogelijkheden van het kind. Vaak volgen kinderen SBO (speciaal basisonderwijs), MLK (moeilijk lerend) of ZMLK (zeer moeilijk lerend) onderwijs.

Voor een deel van de kinderen is het niet haalbaar om onderwijs te volgen. Zij gaan naar een dagcentrum waar kinderen een dagprogramma volgen.

### *Orthopedagoog*

Een orthopedagoog kan ouders tips en adviezen geven hoe om gaan met problemen met bijvoorbeeld boos worden of zich zelf verwonden.

### *Kinder- en jeugdpsychiater*

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

### *Spasticiteit*

Spasticiteit kan vermindert worden door het medicijn baclofen. Soms worden andere medicijnen zoals dantroleen of diazepam gebruikt. De spasticiteit kan ook behandeld worden door middel van botuline toxine injecties.

### *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.

### *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.

### *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.

### *Neurochirurg*

Wanneer er sprake is van een tethered cord syndroom, dan kan de neurochirurg door middel van een operatie zorgen dat het ruggenmerg niet meer vast zit aan de wervels en daardoor weer vrij kan bewegen.

### *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).

## *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. Wanneer doorslapen een probleem is, kan gekozen worden voor melatonine retard vorm.

## *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 even 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 CTNNB1-syndroom.

## **Wat betekent het hebben van het CTNNB1-syndroom voor de toekomst?**

### *Blijvende beperking*

Kinderen en volwassenen blijven last houden van beperkingen in het dagelijks leven als gevolg van het hebben van het CTNNB1-syndroom. Zij kunnen een deel van de taken zelf, maar zijn bij andere taken afhankelijk van de hulp van anderen. De meeste volwassenen zullen begeleid gaan wonen in een woonvoorziening.

### *Levensverwachting*

Het is niet goed bekend of de levensverwachting van kinderen met dit syndroom anders is dan van kinderen zonder dit syndroom. Bij kinderen met weinig problemen is dit ook niet waarschijnlijk. Naarmate er meer volwassenen met dit syndroom bekend zullen zijn, zal hier ook meer over mede te delen zijn.

### *Kinderen*

Er bestaat ook nog geen duidelijkheid of volwassenen met dit syndroom een normale vruchtbaarheid hebben of niet. Kinderen van een volwassene met het CTNNB1-syndroom hebben 50% kans om zelf ook het CTNNB1-syndroom te krijgen.

## **Hebben broertjes en zusjes een verhoogde kans om ook het CTNNB1 syndroom te krijgen?**

Het CTNNB1 syndroom is een erfelijke aandoening. Vaak is de aandoening bij het kind zelf ontstaan. Broertjes en zusjes hebben dan nauwelijks een verhoogde kans om zelf ook dit syndroom te krijgen.

Dit zou alleen kunnen wanneer de ouder het foutje in de eicel of in de zaadcel heeft zonder dat dit in andere lichaamscellen voorkomt. Dit maakt dat de kans dat een broertje of zusje ook het CTNNB1-syndroom krijgt licht verhoogd is.



Wanneer de ouder zelf het CTNNB1-syndroom heeft dan hebben broertjes en zusjes tot 50% kans om zelf ook 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 CTNNB1 syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie.

### **Referenties**

1. De novo mutations in beta-catenin (CTNNB1) appear to be a frequent cause of intellectual disability: expanding the mutational and clinical spectrum.

Kuechler A, Willemsen MH, Albrecht B, Bacino CA, Bartholomew DW et al.

Hum Genet. 2014

2. A new intellectual disability syndrome caused by CTNNB1 haploinsufficiency.

Dubruc E, Putoux A, Labalme A, Rougeot C, Sanlaville D, Edery P. Am J Med Genet A.

2014;164A:1571-5

3. Dominant  $\beta$ -catenin mutations cause intellectual disability with recognizable syndromic features. Tucci V, Kleefstra T, Hardy A, Heise I, Maggi S, et al

J Clin Invest. 2014;124:1468-82

### **Links**

[www.bosk.nl](http://www.bosk.nl)

Laatst bijgewerkt: 27 oktober 2014

Auteur: JH Schieving