



DYRK1A-syndroom

Wat is het DYRK1A-syndroom?

Het DYRK1A-syndroom is een erfelijke aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben vaak in combinatie met autisme, een kleinere hoofdomtrek en bepaalde typische uiterlijke kenmerken.

Hoe wordt het DYRK1A-syndroom ook wel genoemd?

DYRK1A is de plaats in het erfelijk materiaal waar kinderen met dit syndroom een foutje hebben zitten.

MRD7-syndroom

Een andere naam die ook wel gebruikt wordt is het MRD7-syndroom. De letters MR staan voor mentale retardatie, de medische woorden voor een ontwikkelingsachterstand. De D staat voor Dominant wat aangeeft dat een foutje op een van de twee chromosomen 21 al voldoende is om dit syndroom te krijgen. Het getal 7 geeft aan dat dit het 7^e MRD syndroom is die beschreven is.

21q22.13-microdeletie syndroom

Het stukje erfelijk materiaal wat DYRK1A wordt genoemd ligt op chromosoom 21. Er zijn kinderen die dit hele stukje erfelijk materiaal missen waarop het DYRK1A-gen ligt. Dit wordt en microdeletie syndroom genoemd. Het woord deletie geeft aan dat er een stukje erfelijk materiaal mist, het woord micro geeft aan dat een klein stukje van het erfelijk materiaal mist. Vaak missen kinderen met dit microdeletie syndroom ook nog andere stukjes van het erfelijk materiaal en niet allen het DYRK1A-gen, daarom hebben kinderen met het microdeletie syndroom vaak meer symptomen dan kinderen met alleen een verandering in een stukje van het erfelijk materiaal van het DYRK1A-gen.

Hoe vaak komt het DYRK1A-syndroom voor bij kinderen?

Het is niet goed bekend hoe vaak het DYRK1A-syndroom bij kinderen voorkomt. Het is een zeldzame aandoening. Deze aandoening is sinds 2008 als syndroom bekend. Dankzij nieuwe genetische technieken wordt het steeds gemakkelijker om na te gaan van welk syndroom er sprake is. In de toekomst zal dus meer duidelijk worden hoe vaak dit syndroom daadwerkelijk voorkomt.

Bij wie komt het DYRK1A-syndroom voor?

Het DYRK1A-syndroom is al voor de geboorte aanwezig. Het kan even duren voordat duidelijk wordt dat er sprake is van een syndroom. Het DYRK1A syndroom kan zowel bij jongens als bij meisjes voorkomen.

Wat is de oorzaak van het DYRK1A-syndroom?

Fout in het erfelijk materiaal

Het DYRK1A-syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal van het 21^e chromosoom. Om nog preciezer te zijn op het stukje van chromosoom 21 wat 21q22.13 wordt genoemd. De plaats van dit foutje wordt het DYRK1A-gen genoemd.

Autosomaal dominant

Het DYRK1A-syndroom wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op één van de twee chromosomen 21 die een kind heeft 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

Bij het merendeel van de kinderen met DYRK1A syndroom is het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan en is dit foutje niet overgeërfd van een van de ouders.

Overgeërfd van een ouder

Een klein deel van de kinderen met het DYRK1A-syndroom heeft het foutje geërfd van een ouder. Deze ouder heeft dan zelf ook het DYRK1A-syndroom. Soms wordt deze diagnose bij de ouder pas gesteld, wanneer de diagnose bij het kind gesteld is.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van de verandering in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit niet goed aangemaakt. Dit eiwit heet Dual-specificity tyRosine phosphorylation regulated Kinase 1A, afgekort met de letters DYRK1A.

Dit eiwit speelt een belangrijk rol bij de aanleg van de hersenen door allerlei andere eiwitten in de hersenen aan te sturen of af te remmen in hun werking.

Wat zijn de symptomen van het DYRK1A-syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in hoeveelheid en in ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het DYRK1A-syndroom hebben. Geen kind zal alle onderstaande symptomen hebben. Het valt van te voren niet te voorspellen van welke symptomen het kind wel en van welke symptomen het kind niet last zal gaan krijgen. Ook de mate waarin kinderen last hebben van een bepaald syndroom kan erg verschillen.

Omdat dit syndroom nog vrij nieuw is, is het goed mogelijk dat er ook nog andere symptomen kunnen voorkomen bij dit syndroom die hier nog niet beschreven zijn.

Zwangerschap

Een deel van de kinderen groeit al minder goed tijdens de zwangerschap. Dit wordt ook wel intra-uteriene groeivertraging genoemd (IUGR).

Klein bij geboorte

Vaak hebben kinderen met het DYRK1A syndroom een lager geboortegewicht en een kleinere lengte bij geboorte.

Lage spierspanning

Kinderen met het DYRK1A-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 DYRK1A- syndroom langzamer. Ook kunnen de gewrichten gemakkelijk overstrekt worden door de lagere spierspanning. Veel kinderen hebben platvoetjes.

Problemen met drinken en eten

Baby's met het DYRK1A-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. Ook op latere leeftijd zijn kinderen met het DYRK1A syndroom meestal geen goed eters.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het DYRK1A-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 zonder hulpmiddelen te lopen. Vaak zijn zij pas op latere leeftijd in staat om dit zelfstandig te kunnen. Het lopen verloopt vaak wat houterig, kinderen kunnen gemakkelijker vallen.

Voor een ander deel van de kinderen is het te moeilijk om te leren zelfstandig te lopen, zij kunnen alleen lopen met steun van een ander of zijn niet in staat om te lopen en hebben een rolstoel nodig.

Ataxie

Bij kinderen die in staat zijn om te leren lopen valt vaak op dat kinderen moeite hebben met het bewaren van hun evenwicht. Dit wordt ook wel ataxie genoemd. Om het evenwicht tijdens het lopen te bewaren zetten kinderen hun voeten verdere uit elkaar dan gebruikelijk. Dit wordt ook wel een breedbasisch looppatroon genoemd. Ook kunnen kinderen door de evenwichtsproblemen moeite hebben om iets te pakken met de handen. De handen kunnen een trillende beweging maken, waardoor pakken van een voorwerp lastiger wordt.

Hoge spierspanning

Met het ouder worden, kan de spierspanning in de armen en benen geleidelijk aan hoger worden. Dit kan kinderen helpen om te gaan staan en te gaan lopen, dit gaat namelijk makkelijker bij een hogere spierspanning dan bij een lagere spierspanning. Een te hoge spierspanning kan het lopen echter weer gaan belemmeren. Een te hoge spierspanning zorgt er vaak voor dat kinderen op hun tenen gaan lopen en de neiging krijgen de benen voor elkaar langs te kruisen, waardoor er risico bestaat op vallen. Een te hoge spierspanning wordt ook wel spasticiteit genoemd.

Problemen met praten

Veel kinderen met het DYRK1A syndroom is het heel moeilijk om te leren praten. Sommige kinderen leren alleen enkele woorden, anderen leren praten in korte zinnen en weer anderen zijn alleen in staat om klanken te maken. Het begrijpen van wat anderen zeggen gaat kinderen vaak beter af dan het zelf verwoorden wat kinderen willen zeggen.

Problemen met leren

Kinderen met het DYRK1A syndroom hebben vaak problemen met leren. De mate waarin deze problemen voorkomen kan verschillen van matig tot zeer ernstig.

Epilepsie

Een klein deel van de kinderen met het DYRK1A syndroom krijgt last van epilepsie aanvallen. Verschillende type epilepsie aanvallen kunnen voorkomen: aanvallen waarbij de spieren van het lichaam verstijven (tonische aanvallen), aanvallen waarbij de spieren van het lichaam eerst verstijven en daarna schokkende bewegingen maken (tonisch-clonische aanvallen), aanvallen waarbij de spieren verslappen (atone aanvallen), aanvallen met korte schokjes op verschillende plaatsen in het lichaam (myoclonieën), aanvallen met staren (absences) of aanvallen met verstijven of schokken in een arm en/of been waarbij kinderen minder goed reageren (focale aanvallen). Kinderen kunnen verschillende typen aanvallen



naast elkaar hebben. Ook komen koortsstuipen vaker voor bij kinderen met het DURK1A-syndroom.

Problemen met slapen

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met dit 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. Ontroostbaar huilen tijdens de nacht komt regelmatig voor. Ook zijn kinderen vaak vroeg in de ochtend wakker. Sommige kinderen draaien hun slaapwaakritme om, ze slapen overdag en zijn 's nachts wakker. Bij een deel van de kinderen worden deze slaapproblemen veroorzaakt door epilepsie gedurende de nacht.

Gevoelig karakter

Kinderen met het DYRK1A-syndroom zijn vaak gevoelige kinderen. Ze zijn heel opmerkzaam in het aanvoelen van stemmingen van anderen. Ze kunnen erg genieten van samen zijn met anderen. Vaak houden ze niet van te veel drukte en te veel prikkels, hier kunnen kinderen gemakkelijk overweldigd door raken.

Autistiforme kenmerken

Kinderen met een DYRK1A -syndroom hebben vaker autistiforme kenmerken. Kinderen zijn meer in zich zelf gekeerd en hebben niet zo'n behoefte aan contact met andere mensen. Het maken van oogcontact vinden kinderen vaak moeilijk. Kinderen met autistiforme kenmerken houden vaak van een vaste voorspelbare structuur in de dag. Zij vinden het lastig wanneer hiervan wordt afgeweken. Ook onverwachte gebeurtenissen zijn moeilijk. 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.

Angst

Kinderen met het DYRK1A-syndroom hebben gemakkelijker last van angsten. Bijvoorbeeld angst om alleen zonder de ouders te zijn, angst voor het donker of angst voor onbekende en vreemde situaties.

ADHD

Kinderen met het DYRK1A syndroom zijn vaak snel afgeleid door geluiden of beweging in hun omgeving. Ze kunnen hun aandacht maar kort bij een activiteit houden en hebben snel weer behoefte aan een andere activiteit. Ook kunnen kinderen met het DYRK1A syndroom moeite hebben om stil te zitten, ze bewegen het liefst de hele tijd. Een deel van de kinderen met dit syndroom krijgt ook de diagnose AD(H)D.

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. Kinderen vinden deze bewegingen zelf niet vervelend.

Typische 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 DYRK1A syndroom hebben een aantal typische uiterlijke kenmerken, maar deze kunnen erg verschillen van kind tot kind. Een groot deel van de kinderen heeft een kleinere hoofdomtrek (microcefalie). De ogen staan vaak wat dichterbij elkaar dan gebruikelijk. Ook liggen de ogen vaak wat dieper in het gezicht. De ogen lopen in de richting van de oren vaak een klein beetje omhoog (upward slant stand genoemd). De neuspunt is vaak stevig en kan een beetje omhoog wijzen. De onderkaak staat vaak meer naar achteren dan de bovenkaak waardoor kinderen een overbeet hebben. De oren zijn vaak wat groter dan gebruikelijk, de rand van de oren is vaak stevig, de oren kunnen minder windingen bevatten dan gebruikelijk.

Klein hoofdje

Het hoofdje van kinderen met DYRK1A -syndroom groeit ook niet zo hard als bij leeftijdsgenoten, hierdoor hebben zij een kleiner hoofdje. Een te klein hoofdje wordt een microcefalie genoemd. Bij sommige kinderen is dit al vanaf de geboorte aanwezig, bij andere kinderen valt dit pas op latere leeftijd op.

Kleine lengte

Een deel van de kinderen met het DYRK1A syndroom is kleiner dan hun leeftijdsgenoten, een ander deel van de kinderen heeft een gemiddelde lengte.

Gewicht

Kinderen met het DYRK1A syndroom zijn vaak licht van gewicht. Dit komt omdat ze meeste kinderen geen goede eters zijn.

Ogen

Een deel van de kinderen met het DYRK1A-syndroom is slechtziend, zowel bijziend als verziendheid komen voor. Troebelheid van de ooglenzen of een onderontwikkelde oogzenuw kunnen ook zorgen voor problemen met zien. Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met het DYRK1A syndroom. Bij sommige kinderen maken de ogen kleine schokkerige bewegingen, dit wordt een nystagmus genoemd.

Oren

Een klein deel van de kinderen met dit syndroom is slechthorend. Soms komt dit door vocht achter het trommelvlies, soms doordat de gehoorzenuw minder goed functioneert.

Schisis

Een deel van de kinderen heeft een spleetje in de lip of in het gehemelte. Dit wordt schisis genoemd. Dit spleetje kan heel klein en weinig opvallend zijn.

Gebit

Bij een deel van de kinderen staan de tanden verdere uit elkaar dan gebruikelijk. Sommige kinderen hebben meer tanden en kiezen dan gebruikelijk. Ook hebben kinderen met dit syndroom gemakkelijker last van hardnekkig tandplak en kalkneerslag op de tanden en kiezen.



Reflux

Kinderen met het DYRK1A syndroom hebben vaker 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.

Kwijlen

Kinderen met het DYRK1A syndroom hebben gemakkelijk last van 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 DYRK1A-syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen. Oudere kinderen met het DYRK1A-syndroom hebben hier vaak minder last van dan jongere kinderen.

Aangeboren hartafwijking

Een deel van de kinderen met het DYRK1A-syndroom heeft een aangeboren hartafwijking. De longslagader of de grote lichaamsslagader kunnen vernauwd zijn, bepaalde hartkleppen kunnen niet goed sluiten waardoor er bloed door heen kan lekken. Kinderen hoeven hiervan geen klachten te hebben. Wanneer er wel klachten zijn, dan is er vaak sprake van kortademigheid tijdens inspanning.

Aangeboren nierafwijking

Bij een klein deel van de kinderen zijn de nieren anders aangelegd dan gebruikelijk. Dit kan kinderen vatbaarder maken voor een blaas- en of nierbekkenontsteking.

Puberteit te vroeg

Bij een groot deel van de kinderen met het DYRK1A-syndroom ontstaat de puberteit op een te jonge leeftijd. Hiervan wordt gesproken als meisjes voor de leeftijd van 8 jaar borstontwikkeling krijgen of wanneer bij jongens voor de leeftijd van 9 jaar de zaadballen al gaan groeien.

Gevoeligheid voor infecties

Kinderen met dit syndroom zijn gevoeliger voor het krijgen van luchtweginfecties.

Scoliose

Een deel van de kinderen met het DYRK1A-syndroom krijgt een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. Van een milde scoliose zullen kinderen zelf geen last hebben. Toename van de scoliose kan zorgen voor het ontstaan van pijnklachten in de rug en problemen met zitten en staan. Ook kan een toegenomen kromming boven in de rug voorkomen, dit wordt ook wel een kyfose of “bochel” genoemd.

Voeten

Bij een deel van de kinderen zijn de kleine tenen van de voet deels met elkaar vergroeid. Dit wordt ook wel syndactylie genoemd. De kleine teen is vaak klein. De grote teen kan naar binnen toe gedraaid staan.

Liesbreuk



Bij een klein deel van de kinderen komt een liesbreuk voor.

Hoe wordt de diagnose DYRK1A-syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met een ontwikkelingsachterstand, een kleine hoofdomtrek en andere typische 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, zodat niet altijd gemakkelijk is om vast te stellen dat er sprake is van het DYRK1A syndroom. Er zal dus nadere diagnostiek nodig zijn om de diagnose DYRK1A syndroom te stellen.

Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het DYRK1A-syndroom geen afwijkingen gevonden. Zelden is er sprake van een tekort aan groeihormoon of een tekort aan schildklierhormoon.

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 DYRK1A-gen.

Vaak worden ook alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht (zogenaamd Array onderzoek), maar dit onderzoek kan gemakkelijk de diagnose DYRK1A-syndroom missen. Het 21q22.13-microdeletie syndroom kan wel op deze manier worden opgespoord.

Tegenwoordig 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. Vaak worden op deze MRI scan wel afwijkingen gezien, maar deze afwijkingen worden bij veel kinderen met een syndroom gezien en zijn niet alleen kenmerkend voor het DYRK1A-syndroom. Afwijkingen die vaker gezien worden zijn vergrote hersenholtes, een vertraagde aanleg van het geleidingslaagje rondom de zenuwen, een kleiner volume van de hersenen en/of de hersenbalk.

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 DYRK1A syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

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 DYRK1A-syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

Oogarts

De oogarts kan vaststellen of er sprake is van een probleem met zien of aanwijzingen voor het ontstaan van een lui oog.



KNO-arts

Kinderen met het DYRK1A-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, soms wordt ontdekt dat er sprake is van een gespleten lip of een gespleten gehemelte (schisis).

Kindercardioloog

Kinderen met het DYRK1A-syndroom worden altijd een keer gezien door de kindercardioloog om te beoordelen of er aanwijzingen zijn voor een aangeboren hartafwijking. De kindercardioloog kan dit door middel van een ECHO van het hart beoordelen.

ECHO van de buik

Door middel van een ECHO onderzoek van de buik kan gekeken worden of er aanwijzingen zijn voor een aanlegstoornis van de nieren.

Foto van de botten

Door middel van een röntgenfoto kan gekeken worden of er aanwijzingen zijn voor een zijwaartse verkromming van de wervelkolom.

Hoe worden kinderen met het DYRK1A-syndroom behandeld?

Omgaan met de gevolgen

Er bestaat geen behandeling die het DYRK1A-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 DYRK1A-syndroom.

Oogarts

Een deel van de kinderen heeft een bril nodig om goed te kunnen zien. Wisselend afplakken van een oog kan nodig zijn om het ontstaan van een lui oog te voorkomen. Bij ernstig scheelzien kan een operatie nodig zijn om de ogen meer recht te zetten.

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. Sommige kinderen hebben baat bij een speciale speen (special need speen) waardoor het drinken uit de fles beter verloopt. Moeders kunnen borstvoeding kolven, zodat kinderen op deze manier toch borstvoeding als voeding kunnen krijgen via de fles. Ook kan de logopediste helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren. Praten kan ook ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen. Sommige kinderen hebben baat bij een spraakcomputer. De logopediste kan ook adviezen geven hoe de mondspieren getraind kunnen worden, waardoor kinderen minder last hebben van kwijlen.

Diëtiste



Een diëtiste kan berekenen hoeveel voedingsstoffen en calorieën een kind per dag nodig heeft om voldoende te groeien. Soms geeft de diëtiste aanvullende calorierijke drankjes.

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 om de ontwikkeling te stimuleren of de verzorging gemakkelijker te laten verlopen.

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

Een deel van de kinderen met het DYRK1A-syndroom kan regulier onderwijs volgen al dan niet met wat extra begeleiding. Een ander deel van de kinderen volgt onderwijs voor kinderen die MLK (moeilijk lerend) of ZMLK (zeer moeilijk lerend) zijn. De klassen zijn daar kleiner waardoor kinderen meer individuele aandacht bij hun eigen leerproces kunnen krijgen.

Orthopedagoog

Een orthopedagoog kan ouders tips en adviezen geven hoe om gaan met problemen met de korte aandachtsboog of angsten.

Kinder- en jeugdpsychiater

Een kinder- en jeugdpsychiater kan advies geven hoe om te gaan met gedragsproblemen zoals ADHD, autisme of angst. Soms is het nodig om gedragsregulerende medicatie zoals methylfenidaat of risperidon te geven.

Epilepsie

Er bestaan verschillende soorten medicijnen die er voor kunnen zorgen dat kinderen met het DYRK1A-syndroom minder last hebben van epilepsie aanvallen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn voor dit syndroom. Medicijnen die vaak gebruikt worden zijn natriumvalproaat (Depakine®), levetiracetam (Keppra®), clobazam (Frisium®) en zonisamide (Zonegran®). Vaak lukt het redelijk goed om de epilepsie aanvallen onder controle te krijgen met een of twee medicijnen.

Bij een deel van de kinderen lukt het niet om nieuwe epilepsieaanvallen te voorkomen met medicijnen. Vaak worden dan andere behandeling ingezet zoals het ketogeen dieet, een nervus vagus stimulator of een behandeling met methylprednisolon.

Slaap

Een vast slaapritueel en een vast slaappatroon kunnen kinderen helpen om beter te kunnen slapen. Het medicijn melatonine kan helpen om beter in slaap te kunnen vallen. Er bestaan ook vormen van melatonine met vertraagde afgifte die ook kunnen helpen om weer in slaap te vallen wanneer kinderen in de nacht wakker worden. Slaapmiddelen worden liever niet gegeven aan kinderen omdat kinderen hier aangewend raken en niet meer zonder deze medicatie kunnen. Soms wordt het medicijn promethazine gebruikt om kinderen beter te



kunnen laten slapen. Het is altijd belangrijk om uit te sluiten dat epilepsie de oorzaak is van de slaapproblemen, in geval van epilepsie is epilepsie behandeling nodig.

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, omeprazol of 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. Dit wordt een Nissen-operatie genoemd.

Kwijlen

Kwijlen kan verminderen door kinderen er bewust van te maken dat ze hun speeksel moeten doorslikken. Ook kunnen oefeningen waarbij geoefend wordt om de mond te sluiten helpen. Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Soms kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie nodig zijn om er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen. Per kind zullen de voor- en nadelen van elke behandeling moeten worden afgewogen.

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. Verder blijft het belangrijk om te zorgen dat kinderen voldoende vocht en vezels binnen krijgen en zo veel als kan bewegen. Soms zijn zetpillen nodig om de ontlasting op gang te krijgen.

Kindercardioloog

De kindercardioloog beoordeelt of een behandeling van de aangeboren hartafwijking nodig is. Vaak kan worden afgewacht, soms is een operatie nodig. Medicatie kan nodig zijn om de hartfunctie te ondersteunen.

Endocrinoloog

Een kinderendocrinoloog kan kinderen een behandeling met hormonen geven om te vroeg ontstane puberteit te voorkomen en er zo voor te zorgen dat kinderen niet te vroeg stoppen met groeien. In geval van een tekort aan groeihormoon of een tekort aan schildklierhormoon kunnen deze hormonen als medicijn worden gegeven.

Scoliose

De mate van zijwaartse kromming van de wervelkolom moet goed in de gaten gehouden worden. Wanneer de kromming te erg wordt, kan dit problemen geven voor het goed kunnen staan en zitten en de ademhaling beïnvloeden. Wanneer de verkromping te erg wordt, kan verdere verkromping tegengegaan worden door een korset. Indien een korset onvoldoende werkt, is soms een operatie nodig waarbij de wervelkolom wordt vastgezet zodat de verkromping niet meer toe zal kunnen nemen.

Botontkalking



Om botontkalking te voorkomen wordt geadviseerd om kinderen met dit syndroom die niet zelf in staat zijn om te lopen dagelijks 400IE vitamine D te geven en 500 mg calcium.

Tandarts

Kinderen met het DYRK1A-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.

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).

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 van andere kinderen.

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 DYRK1A-syndroom.

Wat betekent het hebben van het DYRK1A-syndroom voor de toekomst?

Blijvende beperking

De meeste kinderen houden last van beperkingen in het dagelijks leven als gevolg van het hebben van het DYRK1A-syndroom. Een deel van de jongeren is in staat om een zelfstandig leven te leiden. Een ander deel van de jongeren houdt op volwassen leeftijd begeleiding van een ander nodig.

Weinig bekend

Omdat dit syndroom nog maar korte tijd bekend is, is er nog niet veel bekend over volwassenen met dit syndroom.

Levensverwachting

Er is nog maar weinig bekend over volwassenen met dit syndroom. Het is dus nog niet goed aan te geven hoe de levensverwachting is voor mensen met dit syndroom. Het is niet aannemelijk dat de levensverwachting van kinderen met dit syndroom veel anders zal zijn dan kinderen zonder dit syndroom. Een ernstige aangeboren hartafwijking, een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie of telkens terugkerende infecties kunnen van invloed zijn op de levensverwachting.

Kinderen

Meestal zullen volwassenen met dit syndroom vanwege hun beperkingen niet zelf kinderen krijgen. Wanneer een volwassene met het DYRK1A-syndroom wel zelf kinderen krijgt, dan



hebben deze kinderen hebben 50% kans om het DYRK1A syndroom te krijgen. Of kinderen hier in dezelfde, ernstiger of minder ernstige mate last van zullen krijgen valt niet te voorspellen.

Hebben broertjes en zusjes een verhoogde kans om ook het DYRK1A syndroom te krijgen?

Het DYRK1A-syndroom is een erfelijke aandoening. Vaak is het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan. De kans dat dit bij een broertjes of zusje ook gebeurt is heel klein. Dit zou alleen kunnen als de vader het foutje in de zaadcel heeft zitten en de moeder in de eicel, zonder dat ze zelf kenmerken hebben van het DYRK1A syndroom. De kans hierop is 1-2%.

Wanneer een van de ouders zelf het DYRK1A-syndroom heeft dan hebben broertjes en zusjes 50% kans om ook zelf het DYRK1A-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 DYRK1A syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokentest of een vruchtwaterpunctie.

Links

www.DYRK1A.org

(Engelstalige website over het DYRK1A-syndroom)

www.vkgn.org

(Informatie van de Nederlandse vereniging van genetici)

Referenties

1. Case report of novel DYRK1A mutations in 2 individuals with syndromic intellectual disability and a review of the literature. Luco SM, Pohl D, Sell E, Wagner JD, Dymont DA, Daoud H. BMC Med Genet. 2016;17:15
2. Disruptive de novo mutations of DYRK1A lead to a syndromic form of autism and ID. van Bon BW, Coe BP, Bernier R, Green C, Gerds J, Witherspoon K, Kleefstra T, Willemsen MH, Kumar R, Bosco P, Fichera M, Li D, Amaral D, Cristofoli F, Peeters H, Haan E, Romano C, Mefford HC, Scheffer I, Geetz J, de Vries BB, Eichler EE. Mol Psychiatry. 2016;21:126-32

Laatst bijgewerkt: 10 februari 2018

Auteur: JH Schieving