



FOXG1 syndroom

Wat is het FOXG1 syndroom?

Het FOXG1 syndroom is een erfelijke aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met autistiforme kenmerken, een kleine lengte en een kleine hoofdomvang.

Hoe wordt het FOXG1 syndroom ook wel genoemd?

Het FOXG1-syndroom is genoemd naar de plaats van het foutje in het erfelijk materiaal. De plaats waar het foutje zit wordt het FOXG1- gen genoemd.

Rett-like syndroom

Het FOXG1- syndroom wordt ook wel een Rett-like syndroom genoemd omdat het veel lijkt op een al langer bekend syndroom wat het Rett syndroom wordt genoemd. Zo hebben kinderen met het Rett syndroom ook een kleiner hoofdje, een ontwikkelingsachterstand en vaak last van epilepsie.

Toch zijn er wel verschillen tussen het Rett syndroom en het FOXG1-syndroom. Zo kan het FOXG1-syndroom bij zowel jongens als meisjes voorkomen, terwijl het Rett syndroom eigenlijk alleen bij meisjes voorkomt. Daarnaast hebben kinderen met het FOXG1-syndroom al vanaf de geboorte problemen, terwijl kinderen met het Rett syndroom pas problemen gaan krijgen tussen de leeftijd van 6 en 18 maanden. Omdat kinderen met het FOXG1-syndroom al vanaf de geboorte problemen hebben wordt het ook wel het congenitale Rett syndroom genoemd. Congenitaal geeft aan dat de problemen al vanaf de geboorte aanwezig zijn. Er zijn ook mensen die de term atypisch Rett syndroom gebruiken.

Hoe vaak komt het FOXG1 syndroom voor bij kinderen?

Het is niet goed bekend hoe vaak het FOXG1 syndroom bij kinderen voorkomt. Het is een zeldzame aandoening, geschat wordt dat het bij één op de 100.000 kinderen voorkomt. Waarschijnlijk is ook bij lang niet alle kinderen de diagnose gesteld.

Bij wie komt het FOXG1 syndroom voor?

Het FOXG1 syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Vaak wordt ook al kort na de geboorte duidelijk dat er sprake is van een syndroom. Het kan wel enige tijd duren voordat de juiste diagnose wordt gesteld.

Zowel jongens als meisjes kunnen het FOXG1 syndroom krijgen.

Wat is de oorzaak van het FOXG1 syndroom?

Fout in het erfelijk materiaal

Het FOXG1 syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal van chromosoom 14. De plaats van het foutje in het erfelijk materiaal wordt het FOXG1-gen genoemd.

Tekort of te veel aan erfelijk materiaal

Een deel van de kinderen met het FOXG1 syndroom mist een stukje erfelijk materiaal op de plaats van het FOXG1-syndroom. Dit wordt ook wel een deletie genoemd. Een andere deel van de kinderen heeft de informatie van FOXG1 twee keer. Dit wordt een duplicatie genoemd.



Zowel het missen van het erfelijk materiaal van FOXC1 als het dubbel voorkomen van het erfelijk materiaal van FOXC1 zorgt voor het ontstaan van het FOXC1 syndroom. Kinderen die het erfelijk materiaal van FOXC1 twee keer aanwezig hebben op chromosoom 14 hebben vaker last van het de ernstige vorm van epilepsie die syndroom van West wordt genoemd.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij de meeste kinderen is de fout in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan en niet overgeërfd van een van de ouders.

Autosomaal dominant

De fout in het erfelijk materiaal van het FOXC1-gen is een zogenaamd autosomaal dominante fout. Dit houdt in dat één fout op een van de twee chromosomen 14 al voldoende is om symptomen te krijgen van het FOXC1 syndroom. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve aandoening waarbij iemand past symptomen krijgt wanneer beide chromosomen op dezelfde plek een fout bevatten.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van de verandering in het erfelijk materiaal van het FOXC1-gen wordt een bepaald eiwit niet goed aangemaakt. Dit eiwit wordt ook FOXC1 genoemd en dit staat voor forkhead box G1. Het FOXC1-eiwit speelt een belangrijke rol bij de aanleg van de grote hersenen tijdens de zwangerschap. Het regelt dat op bepaalde momenten van de ontwikkeling van de hersenen bepaalde eiwitten actief worden en andere eiwitten inactief. Wanneer er een fout zit in het FOXC1- gen dan worden de grote hersenen anders aangelegd dan normaal waardoor kinderen de symptomen van het FOXC1-syndroom krijgen.

Wat zijn de symptomen van het FOXC1 syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in hoeveelheid en in ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het FOXC1 syndroom hebben. Geen kind zal alle onderstaande symptomen hebben.

Lage spierspanning

Baby's met dit syndroom hebben vaak een lage spierspanning. Ze moeten goed ondersteund worden wanneer ze opgetild worden. Veel baby's hebben moeite om hun hoofdje op te tillen. De armpjes en beentjes liggen veel plat in het bedje, de beentjes liggen vaak naar buiten geklapt in een zogenaamde kikkerhouding. Het kost kinderen met het FOXC1 syndroom veel moeite om hun armen en benen op te tillen. Ook kunnen de gewrichten gemakkelijk overstrekt worden door de lagere spierspanning. Veel kinderen hebben platvoetjes.

Geprikkeldheid

Baby's met het FOXC1-syndroom zijn vaak prikkelbaar. Ze huilen gemakkelijk en zijn moeilijk te troosten. Ze hebben vaak weinig rust om uit de borst of uit de fles te drinken.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met FOXC1 syndroom ontwikkelen zich veel langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Het duurt vaak lang voordat ze gaan rollen. Op een gegeven moment



blijven veel kinderen ook stil staan in hun ontwikkeling, ze leren geen nieuwe vaardigheden meer aan.

Maar een klein deel van de kinderen met het FOXG1-syndroom leert zelfstandig lopen. Kinderen met het FOXG1- syndroom verliezen meestal geen vaardigheden zoals kinderen met het Rett-syndroom. Wel gebruiken kinderen met het FOXG1- syndroom net als kinderen met het Rett-syndroom hun handen weinig om bijvoorbeeld iets te pakken of vast te houden.

De meeste kinderen met het FOXG1- syndroom zijn heel vrolijk en lachen graag.

Spraakontwikkeling

Ook de spraakontwikkeling blijft achter bij kinderen met het FOXG1-syndroom. De meeste kinderen maken geluidjes. Maar een klein deel van de kinderen is in staat om woordjes te zeggen.

Groeiachterstand

Kinderen met het FOXG1 syndroom groeien vaak langzaam, veel langzamer dan leeftijdsgenoten. Daardoor zijn kinderen met het FOXG1 syndroom klein van lengte.

Klein hoofdje

Kinderen met het FOXG1 syndroom worden vaak geboren met een wat kleiner hoofdje dan andere kinderen, maar meestal is dit weinig opvallend. Het hoofdje blijft daarna klein en wordt nauwelijks groter qua omvang. Een klein hoofdje wordt ook wel microcefalie genoemd.

Bij kinderen die twee keer de informatie hebben van het FOXG1-gen (FOXG1-duplicatie) is de hoofdomvang lange tijd normaal en gaat het hoofdje pas langzamer groeien vanaf de leeftijd van drie jaar.

Epilepsie

Een groot deel van de kinderen met het FOXG1-syndroom krijgt last van epilepsie aanvallen. Een deel van de kinderen ontwikkelt in het eerste levensjaar het syndroom van West. Dit is een ernstige epilepsiesyndroom waarbij kinderen met hun hoofd en armen en benen een kort knikbeweging naar voren maken. Vaak komt dit een aantal keer achter elkaar voor en huilen kinderen daarbij. Dit komt vaker voor bij kinderen die een FOXG1-duplicatie hebben dan bij kinderen die de informatie van FOXG1 missen. Ook andere vormen van epilepsie kunnen voorkomen bij kinderen met het FOXG1-syndroom, kinderen kunnen ook last hebben van tonisch-clonische aanvallen (eerst helemaal verstijven, daarna schokkende bewegingen met armen en benen) van myoclonieën (kortdurende schokjes in het lichaam) of van complex partiële aanvallen (bijvoorbeeld even stil vallen waarbij de ogen wegdraaien). Bij de meeste kinderen ontstaat de epilepsie tussen de leeftijd van drie maanden en twaalf jaar.

De ontwikkelingsmogelijkheden van een kind met het FOXG1- syndroom hangt ook sterk samen met de ernst van de epilepsie. Hoe minder goed de epilepsie onder controle te krijgen is, hoe minder ontwikkelingsmogelijkheden kinderen zullen hebben.

Autistiforme kenmerken

Het merendeel van de kinderen met het FOXG1 syndroom leeft veel in eigen wereldje. Ze zijn in zichzelf gekeerd en reageren niet op mensen of gebeurtenissen in de omgeving. Kinderen met het FOXG1 syndroom maken vaak weinig tot geen oogcontact met andere mensen, ook niet met hun ouders. Veel kinderen maken telkens dezelfde



bewegingen met de handjes en de beentjes. Zulke bewegingen worden stereotypieën genoemd. Een deel van de kinderen maakt zogenaamde handwasbewegingen met beide handjes tegelijk. Kinderen met FOXG1- syndroom kunnen helemaal geboeid zijn door water en bepaalde geluiden en dat voortdurend willen zien en horen.

Overbeweeglijkheid

Bij een deel van de kinderen met het FOXG1 syndroom zijn er voortdurend bewegingen zichtbaar aan de armen en de benen, soms ook aan het gezicht. Het gaat om wat maaierende en draaiende bewegingen. Ook kunnen kinderen onrustige bewegingen met hun tong maken, ze steken hun tong steeds in en uit de mond. De kinderen hebben er zelf geen last van. Soms hinderen deze bewegingen kinderen bij het in slaap vallen. Zulke bewegingen worden dyskinesieën genoemd.

Spasticiteit

Op latere leeftijd kunnen de armen en benen van kinderen met het FOXG1-syndroom die eerst heel slap waren, geleidelijk aan stijver worden. De armen en benen kunnen hierdoor moeilijker gebogen en gestrekt worden. Deze stijfheid wordt spasticiteit genoemd. Kinderen houden door de spasticiteit hun armen vaak gebogen en hun handen in vuistjes, terwijl de benen juist gestrekt worden en de neiging hebben om over elkaar te kruizen.

Problemen met zien

Een deel van de kinderen met het FOXG1 syndroom is slechtziend, zij zien wazig. Dit komt meestal niet door een probleem van de ogen zelf, maar door het niet goed functioneren van de hersenen. De hersenen verwerken de prikkel die de ogen doorgeven niet of niet goed, waardoor kinderen slecht kunnen zien. Kinderen zijn daardoor slechtziend of soms zelfs blind, terwijl er met hun ogen niets aan de hand is. Dit wordt daarom een cerebrale visusstoornis genoemd, het probleem zit in de hersenen (cerebrum), het wordt ook wel afgekort als CVI (naar de Engelse termen cerebral visual impairment, impairment is beperking).

Scheelzien komt regelmatig voor bij kinderen met het FOXG1- syndroom. Omdat kinderen met het FOXG1- syndroom meestal niet kunnen praten, is het moeilijk om precies vast te stellen wat ze allemaal kunnen zien.

Problemen met slapen

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met het FOXG1 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.

Tandenknarsen

Een deel van de kinderen met het FOXG1-syndroom doet aan tandenknarsen. Ze bewegen de tanden van de boven en de onderkaak over elkaar heen waardoor een typisch geluid ontstaat. 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.



Overgevoelig voor prikkels

Kinderen met het FOXG1 syndroom hebben vaak moeite om alle prikkels die op hen af komen te verwerken. Ze kunnen gemakkelijk overprikkeld raken.

Ademhalingspatroon

Een klein deel van de kinderen met het FOXG1-syndroom heeft een ander patroon van ademen. Er zijn periodes waarbij kinderen ineens snel gaan ademen zonder dat daar een duidelijk reden voor is. Ook kunnen kinderen soms tijdelijk even hun adem inhouden. De kinderen hebben hier zelf geen last van.

Problemen met eten

Kinderen met het FOXG1 syndroom hebben vaak problemen met drinken, kauwen en slikken. Ze verslikken zich gemakkelijk en hebben vaak moeite met harde stukjes in de voeding. Veel kinderen maken ook allerlei onwillekeurige bewegingen met hun tong waardoor zuigen en slikken ook lastig is. Soms gaat het eten en drinken zo moeizaam, dat kinderen hierdoor te weinig voeding binnen krijgen, zodat sondevoeding nodig.

Reflux

Kinderen met het FOXG1 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 FOXG1 syndroom hebben gemakkelijk last van kwijlen. Dit komt door slaphed van de spieren in het gezicht en rondom de mond en door problemen met slikken.

Verstopping van de darmen

Kinderen met het FOXG1 syndroom krijgen gemakkelijk last van verstopping van de darmen. De ontlasting komt maar moeizaam uit de darmen. Dit kan zorgen voor buikpijnklachten, slecht eten en spugen. Een klein deel van de kinderen heeft juist last van diarree.

Vatbaar voor infecties

Kinderen met het FOXG1 syndroom zijn op jonge leeftijd vatbaar voor het krijgen van infecties. Regelmatig komen oorontsteking of infecties van de luchtwegen voor. Met het ouder worden, worden de infecties minder frequent.

Scoliose

Een deel van de kinderen krijgt last van een zijwaartse verkromming van de wervelkolom. Dit wordt een scoliose genoemd. Een scoliose kan zorgen voor problemen met zitten, staan, ademen en bewegen.

Typisch uiterlijk

Kinderen met het FOXG1 syndroom hebben vaak een typisch uiterlijk. Ze hebben een kleine hoofdomvang. Vaak lopen de wenkbrauwen ver door, waardoor de rechter en de linker wenkbrauw in elkaar over kunnen lopen. De neusbrug (bovenkant van de neus



tussen de ogen) is vaak diep, de neuspunt juist wat bol. De oren zijn vaak wat groter dan gebruikelijk en staan wat lager op het hoofd. De lippen zijn vaak dun. Het gehemelte is vaak hoog en smal. De onderkaak staat iets meer naar voren dan de bovenkaak. De handen en voeten zijn klein.

Koude handen en voeten

Kinderen met het FOXG1- syndroom hebben vaak koude handen en voeten. Wanneer het ook buiten koud is, krijgen de handen gemakkelijk een blauwrode kleur.

Hoe wordt de diagnose FOXG1 syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met een ernstige ontwikkelingsachterstand, kleine lengte en een kleine hoofdomvang kan het FOXG1 syndroom worden vermoed. Er bestaan echter zeer veel verschillende syndromen die allemaal soortgelijke symptomen kunnen geven.

Syndromen die veel kunnen lijken op het FOXG1 syndroom zijn het CDKL5-syndroom, MEF2C syndroom en het Rett syndroom.

Bloedonderzoek

Oriënterend bloedonderzoek laat bij kinderen met het FOXG1 syndroom geen bijzonderheden zien. Een deel van de kinderen heeft een tekort aan groeihormoon in het bloed.

Genetisch onderzoek

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt, kan door middel van genetisch onderzoek de diagnose gesteld worden. Hiervoor is een buisje bloed nodig.

MRI van de hersenen

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand wordt vaak een MRI scan gemaakt worden om te kijken of er bijzonderheden aan de hersenen te zien zijn. Bij kinderen met het FOXG1 syndroom is de hersenbalk vaak onderontwikkeld. Ook ziet het hersenoppervlak er anders uit, er zijn minder bollingen (gyri genoemd) en inkepingen (sulci genoemd) dan gebruikelijk. Vaak is de hersenschors aan de voorkant van de hersenen dikker dan gebruikelijk. Vaak ontbreekt ook het geleidingslaagje rondom de zenuwen aan de voorkant van de hersenen. Deze afwijkingen worden ook bij kinderen met een syndroom gezien en zijn niet alleen kenmerkend voor het FOXG1 syndroom.

Stofwisselingsonderzoek

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand wordt vaak stofwisselingsonderzoek verricht om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte. FOXG1-syndroom is geen stofwisselingsziekte. Bij stofwisselingsonderzoek worden dan ook geen bijzonderheden gevonden.

EEG

Bij kinderen met de verdenking op epilepsie wordt vaak een EEG gemaakt. Hierop wordt bij kinderen met het FOXG1-syndroom en epilepsie vaak veel Epileptiforme afwijkingen gezien. Deze afwijkingen zijn niet specifiek voor het FOXG1- syndroom.



Oogarts

Kinderen met het FOXG1 syndroom worden ook altijd een keer gezien door de oogarts om te kijken of er problemen zijn met zien.

Hoe worden kinderen met het FOXG1 syndroom behandeld ?

Omgaan met de gevolgen

Er bestaat geen behandeling die het FOXG1 syndroom kan genezen. De behandeling is erop gericht om kinderen en hun ouders zo goed mogelijk te leren omgaan met de gevolgen van het hebben van het FOXG1 syndroom.

Epilepsie

Er bestaan verschillende soorten medicijnen die er voor kunnen zorgen dat kinderen met het FOXG1 syndroom minder last hebben van epilepsie aanvallen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn. Vaak zijn meerdere medicijnen nodig en dan nog lukt het vaak niet om er voor te zorgen dat kinderen geen epilepsie aanvallen hebben. Het doel is vaak om een goede balans te vinden tussen aanvallen en bijwerkingen van medicijnen: zo min mogelijk aanvallen en ook zo min mogelijk bijwerkingen van de medicatie. Ook anderen behandelingen voor epilepsie zoals een ketogeen dieet, nervus vagus stimulator of een ACTH-kuur kunnen worden toegepast om te kijken of hiermee de epilepsie-aanvallen onderdrukt kunnen worden.

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. Ook kan de fysiotherapeut adviezen geven hoe vergroeiingen van de gewrichten als gevolg van deze verhoogde spierspanning zo veel mogelijk voorkomen kan worden.

Spasticiteit

Er bestaan ook diverse medicijnen die de verhoogde spierspanning en spasticiteit kunnen verminderen. Het meest gebruikte medicijn hiervoor is baclofen. Er wordt gezocht naar een dusdanige dosering baclofen waarbij de spierspanning verlaagd wordt zodat bewegen makkelijker wordt zonder dat de spieren te slap worden. Er bestaan ook andere medicijnen die spierspanning kunnen verlagen zoals dantrium, artane®, benzodiazepines of botulinetoxine-injecties.

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 communicatie zo goed mogelijk te stimuleren. Communiceren kan ook door middel van gebaren of pictogrammen. Het moeilijke voor kinderen met het FOXG1- syndroom is vaak dat zij hun handen heel weinig gebruiken.

Diëtiste

Wanneer kinderen onvoldoende groeien, kan een diëtiste kijken hoe met energieverrijkte voeding toch voor een voldoende groei kan worden gezorgd.



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.

Sondevoeding

Een groot deel van de kinderen eet zelf onvoldoende om goed te kunnen groeien. Zij hebben daarom (aanvullende) sondevoeding nodig. Dit kan via een slangetje via de neus naar de maag toe. Wanneer langere tijd een sonde nodig is, dan wordt er vaak voor gekozen om het slangetje via de huid rechtstreeks naar de maag te laten lopen. Dit wordt een PEG-sonde genoemd. Later kan deze vervangen worden door een zogenaamde mickeybutton.

Kwijlen

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

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

VISIO

VISIO is een instelling die kinderen en volwassenen die slechtziend of blind zijn begeleidt. Zij kunnen vaak tips hebben hoe kinderen die slecht kunnen zien het best kunnen spelen of benaderd kunnen worden.

School

De meeste kinderen met het FOXG1 syndroom volgen speciaal aangepast onderwijs of gaan naar een dagcentrum. Het onderwijs is met name gericht op het stimuleren van de ontwikkeling en op andere manieren van communiceren.



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).

Tandarts

Kinderen met het FOXG1 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. Het is heel lastig om tandenknarsen tegen te gaan. Er bestaan wel speciale gebitsbeschermers maar de meeste kinderen met dit syndroom houden deze gebitsbeschermers niet in hun mond.

Orthopeed

Een zijwaartse verkromming van de rug of een heup die uit de kom is wordt meestal behandeld door de orthopeed. Soms is een gipskorset nodig, soms een operatie.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan begeleiding geven hoe het hebben van deze ziekte een plaatsje kan krijgen in het dagelijks leven.

Contact met andere ouders

Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u in contact komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met het FOXG1 syndroom.

Wat betekent het hebben van het FOXG1 syndroom voor de toekomst?

Blijvende beperking

De meeste kinderen houden last van beperkingen in het dagelijks leven als gevolg van het hebben van het FOXG1 syndroom. De kinderen die tot nu toe bekend zijn met dit syndroom blijven tijdens het leven afhankelijk van de steun en zorgen van anderen en kunnen niet voor zich zelf zorgen. De meeste kinderen kunnen niet tot nauwelijks praten en hebben een rolstoel nodig om zichzelf te kunnen verplaatsen. Het zelf besturen van een rolstoel is vaak moeilijk. Ook hebben veel kinderen last van een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie.

Levensverwachting

Kinderen met het FOXG1 syndroom kunnen een normale levensverwachting hebben. De levensverwachting kan wel verkort worden indien er sprake is van een veel en langdurige epilepsie aanvallen of frequente infecties van de longen.

Kinderen

De meeste kinderen met het FOXG1-syndroom hebben een dusdanige ontwikkelingsachterstand dat zij op volwassen leeftijd zelf geen kinderen zullen krijgen. Wanneer kinderen met het FOXG1 syndroom op latere leeftijd zelf wel kinderen krijgen, dan hebben deze kinderen 50% kans om zelf ook het FOXG1 syndroom te krijgen.



Hebben broertjes en zusjes een verhoogde kans om ook het FOXP1 syndroom te krijgen?

Bij de meeste kinderen is de fout in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan en niet overgeërfd van de vader of van de moeder. Broertjes en zusjes hebben dan nauwelijks een verhoogde kans om zelf het FOXP1 syndroom te krijgen. Er bestaat een kleine kans dat het foutje aanwezig is in een eicel of in de zaadcel waardoor ook broertjes of zusjes dit syndroom zouden kunnen 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 FOXP1 syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten.

Links

Referenties

- 1 Epilepsy in Rett syndrome, and CDKL5- and FOXP1-gene-related encephalopathies. Guerrini R, Parrini E. *Epilepsia* 2012;53:2067-78.
2. A FOXP1 mutation in a boy with congenital variant of Rett syndrome. Le Guen T, Bahi-Buisson N, Nectoux J, Boddaert N, Fichou Y, Diebold B, Desguerre I, Raqbi F, Daire VC, Chelly J, Bienvenu T. *Neurogenetics*. 2011;12:1-8
3. Atypical Rett syndrome with selective FOXP1 deletion detected by comparative genomic hybridization: case report and review of literature. Jacob FD, Ramaswamy V, Andersen J, Bolduc FV. *Eur J Hum Genet*. 2009;17:1577-81

Laatst bijgewerkt: 4juli 2013

Auteur: JH Schieving