



## Het KIF1A-syndroom

### **Wat is het KIF1A-syndroom?**

Het KIF1A-syndroom is een syndroom waarbij kinderen een vertraagde ontwikkeling hebben in combinatie met problemen met zien en spasticiteit vooral aan de benen.

### **Hoe wordt het KIF1A-syndroom ook wel genoemd?**

Het KIF1A-syndroom is genoemd naar het foutje in het erfelijk materiaal wat de oorzaak is van dit syndroom. De plaats van dit foutje in het erfelijk materiaal wordt het KIF1A-gen genoemd.

#### *Autosomaal dominante mentale retardatie type 9*

Het KIF1A syndroom staat ook bekend als autosomaal dominante mentale retardatie type 9. Er bestaan verschillende syndromen die allemaal kunnen zorgen voor het ontstaan van een ontwikkelingsachterstand, ook wel mentale retardatie genoemd. Bij een groot deel van deze syndromen is een foutje op een van de twee verschillende chromosomen al voldoende om een ontwikkelingsachterstand te krijgen. Dit wordt ook wel aangeduid met de term autosomaal dominant. Er bestaan inmiddels zeer veel verschillende syndromen die een ontwikkelingsachterstand kunnen geven en die op deze manier overerven, het KIF1A syndroom heeft nummer 9 gekregen. Vandaar de naam autosomaal dominante mentale retardatie type 9

#### *Spastische paraplegie type 30*

Er bestaat ook een andere aandoening die wordt veroorzaakt door een foutje in het KIF1A gen. Dit syndroom wordt spastische paraplegie type 30 genoemd. Dit syndroom ontstaat pas als beide chromosomen een fout bevatten en niet zoals bij het KIF1A syndroom een van de twee chromosomen. Het is dus een ander syndroom die ook zorgt voor het ontstaan van andere klachten.

#### *Hereditaire sensore neuropathie type 2c*

Ook deze aandoening kan veroorzaakt worden door een foutje in het KIF1A-gen. Ook voor deze aandoening geldt dat er pas klachten ontstaan wanneer beide chromosomen een fout bevatten in het KIF1A gen.

### **Hoe vaak komt het KIF1A-syndroom voor?**

Het KIF1A-syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak het KIF1A-syndroom voorkomt. Pas onlangs is het foutje in het erfelijk materiaal wat verantwoordelijk is voor dit syndroom ontdekt. Dit maakt het gemakkelijker om deze diagnose te stellen. Waarschijnlijk is bij een deel van de kinderen die het KIF1A-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



## **Bij wie komt het KIF1A-syndroom voor?**

Het KIF1A-syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van het KIF1A-syndroom.

Zowel jongens als meisjes kunnen het KIF1A-syndroom krijgen.

## **Waar wordt het KIF1A-syndroom door veroorzaakt?**

### *Foutje in erfelijk materiaal*

Het KIF1A-syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal op het 2<sup>e</sup> chromosoom. De plaats van dit foutje wordt het KIF1A-gen genoemd.

### *Autosomaal dominant*

Het KIF1A-syndroom wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 2 die een kind heeft in het KIF1A-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*

Bij een groot deel van de kinderen met een KIF1A-syndroom is het foutje 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*

Een klein deel van de kinderen heeft het foutje in het KIF1A-gen geërfd van een ouder die zelf ook het foutje in het KIF1A-gen heeft. Soms was dit al bekend, soms wordt de diagnose bij de ouder pas gesteld wanneer bij het kind de diagnose gesteld wordt.

### *Afwijkend eiwit*

Dit stukje chromosoom bevat informatie voor de aanmaak van een eiwit, kinesin family member 1A, afgekort als KIF1A-eiwit genoemd. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het transport van voorloperboodschapper stofjes in de zenuwcellen. Zenuwcellen "praten" met elkaar door het afgeven van boodschapperstofjes.

Een zenuwcel kan een andere zenuwcel activeren of juist afremmen in zijn werking door het afgeven van boodschappersstofjes. Deze boodschapperstofjes worden ook wel neurotransmitters genoemd.

Door het ontbreken van het KIF1A eiwit zijn er onvoldoende boodschapperstofjes beschikbaar waardoor de zenuwcellen niet goed met elkaar kunnen samenwerken. Hierdoor verloopt de ontwikkeling van kinderen minder soepel en vertraagd.

## **Wat zijn de symptomen van het KIF1A-syndroom?**

### *Variatie*

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het KIF1A-syndroom hebben. Het valt van te voren niet goed te voorspellen van welke symptomen een kind last zal krijgen. Geen kind zal alle onderstaande symptomen tegelijkertijd hebben.



## *Zwangerschap en bevalling*

Meestal zijn er geen bijzonderheden tijdens de zwangerschap of tijdens de bevalling.

## *Lage spierspanning*

Jonge kinderen met het KIF1A-syndroom zijn vaak erg slap in hun spieren. Ze moeten goed vastgehouden en ondersteund worden wanneer ze opgetild worden. Door de lagere spierspanning is het voor kinderen lastig om hun hoofd op te tillen en overeind te houden. Hierdoor is het voor kinderen veel moeilijker om zich te gaan ontwikkelen.

## *Spasticiteit*

Rond de leeftijd van een of twee jaar, wordt de spanning in de spieren geleidelijk aan steeds hoger. Dit wordt spasticiteit genoemd. Door de spasticiteit is bewegen voor kinderen met dit syndroom veel lastiger. De spasticiteit is vooral aan de benen aanwezig en in veel minder mate aan de armen. Kinderen die lopen krijgen de neigen om de benen over elkaar heen te kruizen als gevolg van de spasticiteit.

Een deel van de kinderen heeft een rolstoel nodig om zich te verplaatsen. Vaak is het wel mogelijk om behulp van steun enkele passen te lopen. De spasticiteit neemt vaak toe tot aan de pubertijd en blijft daarna vaak stabiel.

## *Evenwicht*

Het is voor kinderen met KIF1A-syndroom vaak lastiger om hun evenwicht te bewaren. Ze vallen gemakkelijker dan andere kinderen. Vaak zetten kinderen hun voeten wat verder uit elkaar om zo meer steun te hebben en minder snel om te vallen.

De handen kunnen een trillende beweging maken wanneer kinderen wat willen pakken. Daardoor wordt het bijvoorbeeld moeilijker om te schrijven, een kopje naar de mond te brengen of knoopjes dicht te maken.

## *Ontwikkelingsachterstand*

Kinderen met het KIF1A-syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten en staan dan hun leeftijdsgenoten. Voor een deel van de kinderen is het te moeilijk om zelfstandig te leren lopen. Voor een ander deel van de kinderen is het wel mogelijk om zelfstandig te leren lopen.

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.

## *Problemen met praten*

Voor veel kinderen met het KIF1A-syndroom is het heel moeilijk om te leren praten. De eerste woordjes komen vaak later dan gebruikelijk. Voor een deel van de kinderen met dit syndroom is het niet haalbaar om te leren praten. De meeste kinderen hebben op oudere leeftijd een beperkte woordenschat en vinden het lastiger om goedlopende zinnen te maken. De zinnen die ze maken zijn vaak kort en bevatten weinig woorden. Kinderen kunnen moeilijker verstaanbaar zijn. Het begrijpen van taal van anderen gaat kinderen met dit syndroom vaak beter af dan het zelf spreken.

## *Problemen met eten*

Door de afwijkende spierspanning in de spieren van het gezicht, hebben kinderen met het



KIF1A-syndroom vaker problemen met eten. Het afhappen en het kauwen van eten gaat een stuk lastiger. Kinderen kunnen minder goed overweg met stukjes in het eten. Kinderen verslikken zich ook gemakkelijker tijdens het eten, waardoor ze moeten hoesten.

## *Slikken*

Ook bij het slikken zijn veel verschillende spieren nodig. Een deel van de kinderen heeft problemen met slikken. Het slikken gaat langzamer en kost daardoor meer tijd. Kinderen kunnen zich verslikken en daarom moeten hoesten tijdens eten of drinken. Dit kan gevaarlijk zijn, omdat er tijdens verslikken eten of drinken in de longen terecht kan komen, waardoor een longontsteking kan ontstaan. Het kan daarom nodig zijn om kinderen via een sonde voeding te geven.

## *Reflux*

Kinderen met het KIF1A-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.

## *Kwijlen*

Kinderen met het KIF1A-syndroom hebben gemakkelijk last van kwijlen. Dit komt door slaphed van de spieren in het gezicht en rondom de mond, waardoor het speeksel gemakkelijk uit de mond loopt.

## *Verstopping*

Verstopping van de darmen komt vaak voor bij kinderen met het KIF1A-syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen.

## *Problemen met zien*

Kinderen met het KIF1A syndroom hebben vaak problemen met zien. Dit komt omdat de oogzenuw veel dunner is dan gebruikelijk en daardoor minder goed werkt.

Ook verwerken de hersenen de prikkel die de ogen doorgeven niet of niet goed, waardoor kinderen ook slecht kunnen zien. 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 vaker voor bij kinderen met het KIF1A-syndroom.

Een deel van de kinderen met deze aandoening heeft een aangeboren vorm van staar aan de ogen. De ooglens is dan niet helder. Dit wordt ook wel cataract genoemd. Kinderen kunnen hierdoor minder goed zien.

## *Schokkerige oogbewegingen*

Kinderen met het KIF1A-syndroom hebben vaak typische oogbewegingen. De ogen maken kleine heen en weer gaande schokkende bewegingen. Deze beweging wordt een nystagmus genoemd.



## *Problemen met leren*

Kinderen met het KIF1A-syndroom hebben bijna allemaal problemen met leren. De mate van problemen met leren verschilt, sommige kinderen zijn moeilijk leren of zeer moeilijk lerend. Er zijn ook kinderen die niet leerbaar zijn. ‘

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 minder problemen hebben met leren.

## *Overgevoelig voor prikkels*

Kinderen met het KIF1A-syndroom hebben vaak moeite om alle prikkels die op hen af komen te verwerken. Ze kunnen gemakkelijk overprikkeld raken.

## *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.

## *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.

## *Autistiforme kenmerken*

Kinderen met een KIF1A-syndroom hebben vaker autistiforme kenmerken. Ze zijn meer in zich zelf gekeerd en hebben niet zo'n behoefte aan contact met andere mensen.

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. 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.

## *Epilepsie*

Vooraf bij kinderen met een ernstige vorm van het KIF1A-syndroom komen ook vaak epilepsieaanvallen voor. Het kan om verschillende soorten aanvallen gaan.

## *Problemen met slapen*

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met het KIF1A-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.



Bij een deel van de kinderen worden deze slaapproblemen veroorzaakt door epilepsie gedurende de nacht.

### *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 KIF1A- syndroom hebben meestal niet veel opvallende uiterlijke kenmerken.

### *Klein hoofdje*

Het hoofdje van kinderen met KIF1A-syndroom groeit ook niet zo hard als bij leeftijdsgenoten, hierdoor hebben zij een kleiner hoofdje. Een kleiner hoofdje wordt ook wel microcefalie genoemd.

### *Vastgegroeide gewrichtjes*

Bij een klein deel van de kinderen zijn bepaald gewrichtjes juist vast gegroeid en kunnen deze niet goed bewogen worden. Dit wordt een contractuur genoemd.

### *Klompvoetjes*

Een deel van de kinderen met het KIF1A-syndroom heeft een klompvoetje. De voetjes staan naar binnen toegedraaid.

### *Polyneuropathie*

De zenuwen in de armen en benen kunnen als gevolg van het KIF1A syndroom ook te traag functioneren. Dit probleem wordt een polyneuropathie genoemd. Hierdoor kunnen ook problemen ontstaan met lopen en het verminderen van kracht in de armen. Ook kan het gevoel in de armen en benen veranderen. Kinderen voelen dan minder snel dat zij zich pijn hebben gedaan of dat een voorwerp warm is.

### *Hoge pijngrens*

Kinderen met het KIF1A-syndroom hebben vaak een hoge pijngrens. Ze hoeven vaak niet te huilen wanneer ze zich toch duidelijk pijn hebben gedaan.

### *Scoliose*

Een deel van de kinderen met het KIF1A-syndroom krijgt een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd.

### *Heupdysplasie*

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

### *Botleeftijd*

Kinderen met het KIF1A-syndroom een grotere kans op het krijgen van botontkalking. Dit kan maken dat zij gemakkelijker een botbreuk oplopen wanneer ze vallen.



## *Zindelijkheid*

De meeste kinderen met het KIF1A-syndroom worden op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.

## *Vatbaarder voor infecties*

Kinderen met het KIF1A-syndroom zijn op jonge leeftijd vatbaarder voor het krijgen van infecties. Regelmatig komen luchtweginfecties of oorontstekingen.

## **Hoe wordt de diagnose KIF1A-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 KIF1A-syndroom te stellen.

### *Bloedonderzoek*

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het KIF1A-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 2e-chromosoom in het KIF1A-gen. Vaak worden ook alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht (zogenaamd Array onderzoek), maar op deze manier kan niet de diagnose KIF1A-syndroom worden gesteld. 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 helemaal normaal uit. Bij een klein 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 KIF1A-syndroom.

Vaak is er te zien dat de kleine hersenen een minder groot volume hebben, soms wordt ook gezien dat de grote hersenen een kleiner volume hebben dan gebruikelijk. De hersenbalk kan dunner zijn dan gebruikelijk. Wanneer de MRI scan na enkele jaren herhaald wordt, valt vaak op dat de kleine hersenen nog kleiner zijn geworden.

### *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 KIF1A-syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.





## *Oogarts*

Kinderen met het KIF1A-syndroom worden altijd een keer door een oogarts gezien om te kijken of er problemen zijn met zien. De oogarts kan door middel van een speciale kijker achter in het oog kijken en daar zien dat de oogzenuw dunner is dan gebruikelijk.

## *VEP*

Met een VEP onderzoek kan aangetoond worden dat de signalen die van de ogen naar de hersenen toe gaan bij kinderen met het KIF1A-syndroom veel te traag verwerkt worden. Hierdoor hebben kinderen problemen met zien.

## *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 KIF1A-syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

## *EMG*

Met een EMG kan de werking van de zenuwen in de armen en benen worden onderzocht. Bij kinderen met het KIF1A-syndroom is met dit onderzoek aan te tonen dat deze zenuwen in de armen en benen ook te traag functioneren. Dit wordt een axonale polyneuropathie genoemd.

## *Foto van de botten*

Wanneer er sprake is van een verkromming van de wervelkolom zal vaak een foto van de botten gemaakt worden om de mate van verkromming vast te leggen en om te kijken hoe de wervels van de rug zijn aangelegd.

Wanneer er aanwijzingen zijn voor heupdysplasie kan een foto van het bekken gemaakt worden.

## *Kinderorthopeed*

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

## **Hoe wordt het KIF1A-syndroom behandeld?**

### *Geen genezing*

Er is geen behandeling die het KIF1A-syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht om het kind er zo goed mogelijk mee te leren omgaan met de gevolgen dit syndroom heeft.

### *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. Soms lukt dit vrij gemakkelijk met een medicijn, maar bij een deel van de kinderen is het niet zo eenvoudig en zijn combinaties van medicijnen nodig om de epilepsie aanvallen zo veel mogelijk of helemaal niet meer te laten voorkomen.

Verschillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden om de epilepsie onder controle





te krijgen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn. Medicijnen die vaak gebruikt worden zijn natriumvalproaat (Depakine<sup>®</sup>), levetiracetam (Keppra<sup>®</sup>), clobazam (Frisium<sup>®</sup>), oxcarbazepine (Trileptal<sup>®</sup>) en zonisamide (Zonegran<sup>®</sup>).

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.

### *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.

### *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 bestaat ook een mogelijkheid om dit medicijn via een pompje toe te dienen, een baclofenpomp.

Met behulp van botuline toxine injecties kan de spasticiteit van de spieren waarin deze injectie wordt gegeven, gedurende een aantal maanden verminderd worden. Dit kan maken dat kinderen beter kunnen bewegen.

Naast baclofen en botuline toxine injecties kunnen ook andere medicijnen gebruikt worden, die spierspanning kunnen verlagen zoals dantrium, artane<sup>®</sup>, benzodiazepines.

### *Kinderfysiotherapie*

Een kinderfysiotherapeut 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.

Een kinderfysiotherapeut kan kinderen helpen hoe zij zich zo goed mogelijk kunnen bewegen ondanks de problemen die zij met bewegen hebben. Ook probeert de fysiotherapeut er voor te zorgen dat kinderen geen vergroeiing van hun gewrichten krijgen omdat ze zelf onvoldoende bewegen.

Wanneer er problemen zijn met het bewaren van de balans dan kan een wandelstok, kruk, looprekje of rollator helpen om de balans wel te kunnen bewaren. Een fysiotherapeut kan advies geven, welk hulpmiddel het beste gebruikt kan worden.

### *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. Sommige kinderen hebben baat bij een spraakcomputer.



## *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 KIF1A-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. Vanwege de lichamelijke beperkingen gaan veel kinderen naar een school verbonden aan een revalidatiecentrum. Het is heel belangrijk om kinderen met dit syndroom ook niet te onder stimuleren. Door hun lichamelijke beperking en trage manier van reageren wordt vaak gedacht dat kinderen de informatie die ze aangeboden is niet goed begrijpen, maar dit hoeft helemaal niet het geval te zijn.

Vaak volgen kinderen 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.

## *Diëtiste*

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

## *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.

## *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.

## *Scoliose*

Lichte vormen van verkromming van de wervelkolom hoeft niet behandeld te worden. Een al wat ernstigere verkromming van de wervelkolom kan worden behandeld met een gipsorset om verdergaande verkromming van de wervelkolom te voorkomen. Wanneer een gipsorset onvoldoende effect heeft en de verkromming toeneemt, kan een operatie nodig zijn waarbij de wervels vastgezet. Deze behandeling wordt uitgevoerd door een orthooped.



## *Sondevoeding*

Veel kinderen met dit syndroom hebben moeite met het drinken van voeding uit de borst of uit de fles. Daarom is het vaak nodig om kinderen voeding via een sonde te gaan geven, zodat kinderen wel voldoende voeding binnen krijgen om te groeien. De sonde loopt via de neus en de keel naar de maag toe. Wanneer langere tijd een sonde nodig is, kan er voor gekozen worden om door middel van een kleine operatie een sonde via de buikwand rechtstreeks in de maag aan te brengen. Zo'n sonde wordt een PEG-sonde genoemd. Later kan deze vervangen worden door een zogenaamde mickeybutton.

## *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.

## *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.

## *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.

## *Botontkalking*

Om botontkalking te voorkomen wordt geadviseerd om kinderen met dit syndroom dagelijks 400IE vitamine D te geven en 500 mg calcium.

## *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 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 KIF1A-syndroom.

## **Wat is de prognose van het KIF1A-syndroom?**

### *Blijvende problemen*

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het KIF1A-syndroom, blijven deze problemen vaak houden op volwassen leeftijd. Jong volwassenen kunnen dan de hulp van anderen nodig hebben om te kunnen functioneren

### *Volwassenen*

Omdat deze ziekte nog niet heel lang bekend is, is er niet heel veel bekend over volwassenen met deze aandoening.

Het valt dus lastig aan te geven wat het hebben van KIF1A-syndroom voor de toekomst betekent.

### *Achteruitgang van de ontwikkeling*

Door toename van de spasticiteit in de benen en in de armen kunnen kinderen vaardigheden die ze al beheersten verliezen. Voor kinderen die konden lopen, kan lopen te lastig worden door de spasticiteit.

### *Osteoporose*

Volwassenen met dit syndroom hebben een vergrote kans om last te krijgen van botontkalking ook wel osteoporose genoemd. Daarom is het van belang om kinderen vanaf jonge leeftijd regelmatig te laten staan, bijvoorbeeld in een statafel om dit probleem voor een deel te voorkomen. Ook helpen extra vitamine D en calcium om osteoporose te voorkomen.

### *Levensverwachting*

De levensverwachting van kinderen en volwassenen met het KIF1A-syndroom hangt sterk samen met de klachten die worden veroorzaakt door het KIF1A-syndroom. De levensverwachting kan worden verkort wanneer er sprake is van een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie of wanneer er vaak ernstige longontstekingen zijn.

### *Kinderen*

In theorie hebben kinderen van een volwassene met het KIF1A-syndroom zelf 50% kans om zelf ook het KIF1A-syndroom te krijgen. Er is nog te weinig bekend over dit syndroom om te weten of er problemen zijn met de vruchtbaarheid als gevolg van dit syndroom.

## **Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het KIF1A-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 KIF1A-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 KIF1A- syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

## **Links en verwijzingen**

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

(site met informatie over erfelijke aandoeningen)

## **Referenties**

1. De novo KIF1A mutations cause intellectual deficit, cerebellar atrophy, lower limb spasticity and visual disturbance. Ohba C, Haginoya K, Osaka H, Kubota K, Ishiyama A, Hiraide T, Komaki H, Sasaki M, Miyatake S, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Tanaka F, Saitsu H, Matsumoto N. *J Hum Genet.* 2015;60:739-42.
2. De novo mutations in KIF1A cause progressive encephalopathy and brain atrophy. Esmaeeli Nieh S, Madou MR, Sirajuddin M, Fregeau B, McKnight D, Lexa K, Strober J, Spaeth C, Hallinan BE, Smaoui N, Pappas JG, Burrow TA, McDonald MT, Latibashvili M, Leshinsky-Silver E, Lev D, Blumkin L, Vale RD, Barkovich AJ, Sherr EH. *Ann Clin Transl Neurol.* 2015;2:623-35
3. De novo mutations in the motor domain of KIF1A cause cognitive impairment, spastic paraparesis, axonal neuropathy, and cerebellar atrophy. Lee JR, Srour M, Kim D, Hamdan FF, Lim SH, Brunel-Guitton C, Décarie JC, Rossignol E, Mitchell GA, Schreiber A, Moran R, Van Haren K, Richardson R, Nicolai J, Oberndorff KM, Wagner JD, Boycott KM, Rahikkala E, Junna N, Tynismaa H, Cuppen I, Verbeek NE, Stumpel CT, Willemsen MA, de Munnik SA, Rouleau GA, Kim E, Kamsteeg EJ, Kleefstra T, Michaud JL. *Hum Mutat.* 2015;36:69-78

Laatst bijgewerkt: 19 december 2015

Auteur: JH Schieving