



## MEF2C-syndroom

### Wat is MEF2C-syndroom?

MEF2C-syndroom is een syndroom waardoor kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met een bewegingsonrust in hun lichaam waarbij een deel van de kinderen ook last heeft van epilepsie aanvallen.

### Hoe wordt MEF2C-syndroom ook wel genoemd?

MEF2C staat voor de plaats in het erfelijk materiaal waarbij deze kinderen een foutje wordt gevonden. Dit syndroom heeft nog geen andere naam gekregen. Vroeger werden syndromen vaak genoemd naar de arts die het syndroom voor het eerst beschreven had. Dit is een tijdje niet meer gebruikelijk geweest. De laatste tijd gebeurt dit toch weer vaker. Dit syndroom heeft op dit moment nog geen andere naam gekregen.

### *MHS*

Soms wordt gesproken van het MEF2C haplo-insufficiëntie syndroom. Dit wordt ook wel afgekort met de letters MHS. Het woord haplo-insufficiëntie geeft aan dat kinderen met deze aandoening een tekort aan MEF2C-eiwit hebben.

### *MRD20*

Een andere naam die ook voor dit syndroom gebruikt wordt is MRD20. MR staat voor mentale retardatie, het medische woord voor ontwikkelingsachterstand. De D staat voor dominant, dit geeft aan dat een foutje op een van de twee chromosomen 5 die een kind heeft al voldoende is voor het krijgen van klachten. Er bestaan inmiddels veel verschillende syndromen die op deze manier een ontwikkelingsachterstand veroorzaken. Het MEF2C-syndroom is het 20e syndroom wat ontdekt is en heeft daarom nummer 20 gekregen.

### *5q14.3 microdeletie syndroom*

Al langere tijd is het 5q14.3 microdeletie syndroom bekend. Dit is een aandoening waarbij kinderen een stukje van chromosoom 5q missen. Op dit stukje chromosoom ligt informatie die MEF2C-gen wordt genoemd. Kinderen met het 5q14.3 microdeletie syndroom missen dit stuk informatie waardoor zij dezelfde symptomen hebben als kinderen met het MEF2C-syndroom.

### Hoe vaak komt MEF2C-syndroom voor?

MEF2C-syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak MEF2C-syndroom voorkomt. Deze aandoening is nog maar sinds korte tijd bekend als aandoening. Waarschijnlijk is bij een deel van de kinderen die MEF2C-syndroom heeft, de juiste diagnose ook niet gesteld, omdat het syndroom niet herkend is. Door nieuwe genetische technieken zoals exome sequencing zal deze diagnose waarschijnlijk vaker gesteld gaan worden bij kinderen en volwassenen met dit syndroom. Dan zal ook pas duidelijk worden hoe vaak dit syndroom nu werkelijk voorkomt.

### Bij wie komt MEF2C-syndroom voor?

MEF2C-syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van MEF2C-syndroom. Zowel jongens als meisjes kunnen MEF2C-syndroom krijgen.



## **Waar wordt MEF2C-syndroom door veroorzaakt?**

### *Fout in erfelijk materiaal*

MEF2C-syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal op het 5e-chromosoom. Om nog preciezer te zijn op het stukje van chromosoom 5 wat 5q14.3 wordt genoemd.

De plaats van dit foutje wordt het MEF2C-gen genoemd.

### *Autosomaal dominant*

Het foutje in het MEF2C-gen is een zogenaamd autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje in het MEF2C-gen op een van de twee chromosomen 5 die een kind heeft al voldoende is om te zorgen dat dit syndroom ontstaat. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve aandoening, waarbij pas klachten ontstaan wanneer beide chromosomen een foutje bevatten op dezelfde plek.

### *Bij het kind zelf ontstaan*

Tot nu toe is bij alle kinderen met 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*

In theorie zal een deel van de kinderen het foutje in het MEF2C-gen geërfd kunnen hebben van een ouder. Deze ouder heeft dan zelf ook MEF2C-syndroom. Vaak zal dit nog niet bekend zijn. Soms is al wel bekend dat een van de ouders zelf ook problemen met de ontwikkeling heeft gehad.

### *Afwijkend eiwit*

Het stukje chromosoom op de plaats van het MEF2C-gen bevat informatie voor de aanmaak van een eiwit. Dit eiwit wordt MADS Box transcription Enhancer Factor 2 polypeptide C genoemd, afgekort als MEF2C. Dit MEF2C-eiwit is een zogenaamd regeleiwit. Zo'n regeleiwit wordt ook wel transcriptiefactor genoemd. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het wel of niet aflezen van andere stukjes DNA. Het MEF2C-eiwit speelt een belangrijke rol bij de aanleg van de hersenen. Ontbreken van dit eiwit of niet goed functioneren van dit eiwit zorgt er voor dat de hersenen anders aangelegd worden dan gebruikelijk. Hierdoor werken de hersenen anders dan gebruikelijk.

Het MEF2C-eiwit speelt ook een belangrijke rol bij de aanleg van het netvlies in het oog, het hart, de spieren en het afweersysteem.

## **Wat zijn de symptomen van MEF2C-syndroom?**

### *Variatie*

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met MEF2C-syndroom hebben. Van te voren valt niet goed te voorspellen van welke symptomen een kind last zal krijgen. Geen kind zal alle onderstaande symptomen tegelijkertijd hebben.

Mogelijk worden door toepassen van nieuwe genetische technieken ook kinderen ontdekt die dit syndroom hebben die mildere klachten hebben dan de kinderen die tot nu toe bekend zijn met dit syndroom.

### *Lage spierspanning*

Jonge kinderen met het MEF2C-syndroom hebben vaak een lage spierspanning waardoor ze slapper aanvoelen. Baby's moeten goed vastgehouden en ondersteund worden wanneer ze



worden opgetild. Gewrichtjes kunnen gemakkelijk overstrekt worden. Door de lagere spierspanning is het voor kinderen lastig om hun hoofd op te tillen. Dit is een van de redenen waarom kinderen zich langzamer ontwikkelen dan andere kinderen. Ook op de peuter en kleuterleeftijd blijven kinderen veel moeite hebben om langere tijd hun hoofd goed overeind te houden en hun rug recht te houden.

### *Problemen met drinken*

Een deel van de baby's met het MEF2C-syndroom heeft problemen met drinken. Ze drinken langzaam en laten de borst of speen vaak los. Het kost vaak veel tijd om baby's met dit syndroom de borst of de fles te geven. Met het ouder worden, verloopt het drinken bij de meeste kinderen wel beter.

### *Ontwikkelingsachterstand*

Het grootste deel van de kinderen met MEF2C-syndroom ontwikkelt zich veel langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten en staan dan hun leeftijdsgenoten. Voor het merendeel van de kinderen is het te moeilijk om te leren lopen. Zij verplaatsen zich rollend of kruipend. Zij zullen een rolstoel nodig hebben om zich te verplaatsen over grotere afstanden. Een klein deel van de kinderen is wel in staat om te leren lopen. Het lopen gaat vaak wat houteriger en kinderen kunnen gemakkelijker vallen.

### *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 met hun handen. Er zijn ook kinderen die hun hoofd heen en weer bewegen. Deze bewegingen komen vaak voor wanneer kinderen iets heel leuks of iets spannends gaan doen. Kinderen zelf vinden deze bewegingen niet vervelend.

### *Hoge spierspanning*

Een deel van de kinderen ontwikkelt bij het ouder worden en verhoogde spierspanning in de benen, soms ook in de armen. Deze verhoogde spierspanning in de benen kan kinderen helpen om te leren staan en lopen. Door deze verhoogde spierspanning wordt het moeilijker om de benen te bewegen. Deze verhoogde spierspanning kan overgaan in spasticiteit aan de benen. Spasticiteit kan lopen ook juist moeilijker maken. Vaak blijven de spieren van de nek en van de romp juist een lage spierspanning houden.

### *Dystonie*

Bij een deel van de kinderen komt dystonie voor. Dystonie is een onbedoeld afwijkende stand van een lichaamsdeel. Dit wordt vaak gezien aan de benen of aan de armen. Sommige kinderen hebben de neiging hun hoofd achterover gebogen te houden. Dit kan ook berusten op een dystonie.

### *Problemen met praten*

Voor kinderen met MEF2C-syndroom is het moeilijk om te leren praten. De meeste kinderen zijn in staat om klanken te maken. Een deel van de kinderen is in staat om losse woorden uite te spreken. Het maken van zinnen is voor de meeste kinderen te moeilijk. Een deel van de kinderen is in staat door middel van gebaren duidelijk te maken wat zij bedoelen. Het begrijpen van taal van anderen gaat kinderen met dit syndroom vaak beter af dan het zelf spreken.



## *Epilepsie*

Een groot deel van de kinderen met MEF2C-syndroom krijgt last van epilepsie aanvallen. Verschillende type epilepsie aanvallen kunnen voorkomen. Vaak ontstaan de epilepsie aanvallen al op jonge leeftijd in de eerste maanden na de geboorte. Aanvallen kunnen dan nog weinig opvallend zijn en bestaan uit wegdraaien van de ogen of trillen van een arm of een been. Een deel van de kinderen ontwikkelt het epilepsie syndroom van West. Op peuter- en kleuterleeftijd kunnen kinderen andere type aanvallen krijgen: aanvallen met staren (absences), aanvallen met een schok ergens in het lichaam (myoclonie) of aanvallen met verstijven en schokken van de armen en benen (tonisch-clonische aanvallen) Een deel van de kinderen heeft last van koortsstuipen.

## *Problemen met leren*

Kinderen met het MEF2C hebben allemaal problemen met leren. De mate van problemen met leren verschilt, de meeste kinderen zijn zeer moeilijk lerend. Nu er met behulp van nieuwe genetische technieken steeds meer kinderen met dit syndroom bekend worden, kan het goed zijn dat er ook kinderen zijn die nog minder problemen hebben met leren.

## *Autistiforme kenmerken*

Kinderen met MEF2C-syndroom hebben vaak autistiforme kenmerken. Kinderen kunnen in hun eigen wereldje leven en niet zo'n behoefte aan contact met andere mensen. Het maken van oogcontact is vaak moeilijk voor kinderen met dit syndroom. Kinderen bepalen zelf met wie ze contact willen maken en met wie niet. Kinderen met autistiforme kenmerken houden vaak van een vaste voorspelbare structuur in de dag. Kinderen vinden het lastig wanneer hier vanaf geweken wordt of wanneer er onverwachte gebeurtenissen plaats vinden. 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, terwijl ze weinig interesse hebben in ander speelgoed.

## *Vrolijk karakter*

Kinderen met het MEF2C-syndroom hebben vaak een vrolijk karakter. Ze zitten goed in hun vel en lachen gemakkelijk zonder dat voor de omgeving duidelijk is waarover zij aan het lachen zijn.

## *Problemen met slapen*

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met MEF2C-syndroom. Sommige kinderen hebben moeite met het inslapen. Een groot deel van de kinderen wordt 's nachts regelmatig wakker en komt dan maar moeilijk weer in slaap. Ook zijn kinderen vaak vroeg in de ochtend wakker. 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

## *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 MEF2C-syndroom hebben vaak een breed voorhoofd. De wenkbrauwen zijn vaak vol. De ogen staan vaak iets verder uit elkaar dan gebruikelijk. De ogen kunnen in de richting van de oren iets omhoog lopen. De neus is vaak kort met een platte neusbrug. De afstand tussen de neus en de mond is ook vaak kort. De bovenlip heeft vaak een mooie lijn die doet denken aan een hart en daarom cupidoboog wordt genoemd. De mondhoekjes krullen vaak naar beneden toe. De kind is smal. De oren kunnen anders van vorm zijn en staan vaak wat lager op het hoofd dan gebruikelijk.

### *Problemen met zien*

Kinderen met dit syndroom vinden het moeilijk om oogcontact te maken. Vaak wordt dit wel beter met het ouder worden. Waarschijnlijk hebben de hersenen moeite om de signalen van de ogen te verwerken. Dit wordt een cerebrale visusstoornis genoemd.

### *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.

### *Problemen met eten*

Kinderen met dit syndroom hebben vaker problemen met eten. De meeste kinderen hebben het liefst hun eten gepureerd en houden niet van stukjes in hun eten. Kinderen spugen deze stukjes vaak weer uit. Soms moeten zij hier zelfs van braken.

### *Reflux*

Jonge kinderen met MEF2C-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 MEF2C-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 MEF2C -syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen.

### *Zindelijkheid*

De meeste kinderen met MEF2C-syndroom worden op een latere leeftijd zindelijk dan hun leeftijdsgenoten. Voor een deel van de kinderen is het te moeilijk om te leren om zindelijk te worden.

### *Vatbaarder voor infecties*



Kinderen met MEF2C-syndroom zijn op jonge leeftijd vatbaarder voor het krijgen van infecties. Regelmatig komen luchtweginfecties of oorontstekingen voor.

## **Hoe wordt de diagnose MEF2C-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 MEF2C-syndroom te stellen.

### *Bloedonderzoek*

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met MEF2C geen bijzonderheden gevonden.

### *Genetisch onderzoek*

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt omdat deze aandoening in de familie voorkomt, kan door middel van gericht genetisch onderzoek op bloed naar het voorkomen van een foutje op het 5e-chromosoom in het MEF2C-gen.

Vaak worden ook alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht (zogenaamd Array onderzoek), soms kan op deze manier de diagnose MEF2C-syndroom worden gesteld omdat ontdekt wordt dat er een stukje van het 5e-chromosoom mist waarop het MEF2C-gen ligt.

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 deel van de kinderen worden met MEF2C-syndroom valt op dat de hersenholttes groter zijn dan gebruikelijk. De hersenschors is vaak anders aangelegd (corticale dysplasie genoemd). De zogenaamde witte stof heeft vaak een wittere kleur dan gebruikelijk. De hersenbalk heeft vaak een andere vorm.

### *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 MEF2C-syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien in routinematig verricht onderzoek.

### *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 MEF2C-syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

### *Oogarts*

Kinderen met MEF2C-syndroom worden altijd een keer door een oogarts gezien om te kijken of er problemen zijn met zien. Meestal wordt vastgesteld dat er sprake is van een cerebrale visusstoornis.





## **Hoe wordt MEF2C-syndroom behandeld?**

### *Geen genezing*

Er is geen behandeling die MEF2C-syndroom kan genezen. De behandeling is erop gericht kinderen zo goed mogelijk te stimuleren in hun ontwikkeling en te leren omgaan met de problemen die bij dit syndroom horen.

### *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. Een fysiotherapeut kan adviezen geven hoe kinderen zo optimaal mogelijk kunnen bewegen.

### *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 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 MEF2C-syndroom zijn zeer moeilijk lerend. Het zal voor hen meestal niet haalbaar zijn om regulier onderwijs te volgen. De meeste kinderen gaan naar speciaal onderwijs van cluster 2,3 of 4 omdat zij daar in kleinere klassen zitten en meer hulp en ook therapie kunnen krijgen. Een deel van de kinderen is niet leerbaar en zal naar een dagbesteding toe gaan.

### *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. 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 bestaan geen speciaal voorkeursmedicijn voor dit syndroom.

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.

## *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.

## *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).

## *Oogarts*

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

## *Onderzoek*

Er wordt onderzoek gedaan of er behandelingen gevonden kunnen worden die het beloop van de aandoening MEF2C-syndroom in gunstige zin kunnen beïnvloeden. Er wordt gekeken of het mogelijk is om het nog aanwezige MEF2C-eiwit harder te laten werken. Als gevolg van de verminderde hoeveelheid MEF2C-eiwit is de balans tussen verschillende boodschapperstofjes die de hersenen activeren en boodschapperstofjes die de hersenen afremmen verstoord. Er wordt gekeken of het mogelijk is deze balans door middel van medicijnen te herstellen. Tot slot wordt er onderzoek gedaan of het mogelijk is om het foute stukje erfelijk materiaal uit het DNA te knippen en te vervangen door een normaal stukje DNA (de zogenaamde CRISPR-Cas techniek). Al deze onderzoeken zijn nog in een pril stadium en worden nog niet toegepast op mensen.

## *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 MEF2C-syndroom.

### **Wat is de prognose van MEF2C-syndroom?**

#### *Blijvende problemen*

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van MEF2C-syndroom blijven deze problemen vaak houden op volwassen leeftijd. Volwassenen met het MEF2C-syndroom zullen de zorg van anderen nodig blijven hebben om te kunnen functioneren in het dagelijks leven.

#### *Volwassenen*

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

Het valt dus lastig aan te geven wat het hebben van MEF2C-syndroom voor de toekomst betekent.

#### *Levensverwachting*

Over de levensverwachting van kinderen met het MEF2C-syndroom is nog weinig bekend. Er zijn inmiddels een paar kinderen met dit syndroom die opgegroeid zijn tot volwassenen. De komende jaren zal meer bekend worden hoe het gaat met deze volwassenen. De levensverwachting van kinderen met het MEF2C-syndroom zou beperkt kunnen worden door bijvoorbeeld een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie of terugkerende longontstekingen.

#### *Kinderen*

Het is niet bekend of volwassen met het MEF2C-syndroom kinderen kunnen krijgen. De meeste volwassenen zullen zelf een dusdanige beperking hebben, dat zij niet zelf kinderen zullen gaan krijgen.

Wanneer een volwassene met dit syndroom kinderen krijgt, dan hebben deze kinderen 50% kans om zelf ook het MEF2C-syndroom te krijgen. Of deze kinderen daar in dezelfde mate, in minder mate of in ergere mate last van gaan krijgen valt niet goed te voorspellen.

### **Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook MEF2C-syndroom te krijgen?**

MEF2C-syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal van het 5e-chromosoom. Vaak zal het foutje bij het kind zelf ontstaan zijn. In die situatie hebben broertjes of zusjes nauwelijks een verhoogde kans om zelf ook MEF2C-syndroom te krijgen. Dit zou alleen het geval kunnen zijn wanneer een van de ouders het foutje in de eicellen of zaadcellen heeft zitten, zonder dat het in de andere lichaamscellen zit. De kans hierop is klein. (1-2%)

Wanneer in theorie een van de ouders zelf ook MEF2C-syndroom blijkt te hebben, dan hebben broertjes en zusjes tot 50% kans om ook MEF2C-syndroom 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 MEF2C-syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokentest of een vruchtwaterpunctie om te kijken of dit kindje ook MEF2C-syndroom heeft.

## **Links en verwijzingen**

[www.Mef2c.org](http://www.Mef2c.org)

(Engelstalige patientensite over het MEF2C syndroom)

## **Referenties**

1. MEF2C haploinsufficiency syndrome: Report of a new MEF2C mutation and review. Rocha H, Sampaio M, Rocha R, Fernandes S, Leão M. Eur J Med Genet. 2016;59:478-82
2. MEF2C deletions and mutations versus duplications: a clinical comparison. Novara F, Rizzo A, Bedini G, Girgenti V, Esposito S, Pantaleoni C, Ciccone R, Sciacca FL, Achille V, Della Mina E, Gana S, Zuffardi O, Estienne M. Eur J Med Genet. 2013;56:260-5.

Laatst bijgewerkt: 18 augustus 2018, voorheen: 21 februari 2017

Auteur: JH Schieving