



Het MRX-21 syndroom

Wat is het MRX21syndroom?

Het MRX21syndroom is een aandoening waarbij jongens meer dan meisjes een achterstand hebben in hun ontwikkeling in combinatie met autistiforme kenmerken.

Hoe wordt het MRX21syndroom ook wel genoemd?

Het MRX21syndroom is genoemd naar de plaats van het foutje in het erfelijk materiaal wat dit syndroom veroorzaakt. Dit foutje zit op het X-chromosoom op een plaats die 21 wordt genoemd, vandaar de combinatie X21 in de naam van dit syndroom. De letters MR staan voor mentale retardatie het medische woorden voor ontwikkelingsachterstand.

Hoe vaak komt het MRX21syndroom voor?

Het is niet goed bekend hoe vaak het MRX21- syndroom bij kinderen voorkomt.

Bij wie komt het MRX21syndroom voor?

Het MRX21syndroom komt vooral bij jongens voor. Dit komt omdat jongens maar een X-chromosoom hebben. Als dit X-chromosoom een afwijking bevat, dan heeft deze jongen het MRX21syndroom. Meisjes hebben twee X-chromosomen. Wanneer een van deze X-chromosomen afwijkend is, krijgen meisjes wel enkele kenmerken van het MRX21-syndroom. Vaak zijn de symptomen veel milder omdat meisjes ook nog een normaal X-chromosoom hebben wat voor een deel kan compenseren.

Het MRX21syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig, maar vaak duurt het wel enkele jaren voordat deze diagnose gesteld wordt.

Wat is de oorzaak van het MRX21-syndroom?

Afwijking op het X-chromosoom.

Ieder mens heeft 22 paar chromosomen en twee zogenaamde geslachtschromosomen. Er bestaan twee typen geslachtschromosomen, een X en een Y chromosoom. Meisjes hebben normaal gesproken twee X-chromosomen, jongens hebben een X en een Y-chromosoom. Het MRX21-syndroom wordt veroorzaakt door een fout op het X-chromosoom. De fout zit op een specifieke plek op het X-chromosoom die Xp21 wordt genoemd.

Jongens hebben maar een X-chromosoom, een fout op het X-chromosoom op plaats Xp21 betekent dat zij de klachten zullen krijgen van het MRX21-syndroom.

Meisjes met het MRX21-syndroom hebben vaak een afwijkend X-chromosoom en een normaal X-chromosoom. Dit maakt dat zij veel minder en minder ernstige klachten hebben in vergelijking met jongens.

Afwijkend gen

Inmiddels is ontdekt dat het MRX21-chromosoom wordt veroorzaakt doordat er een heel specifiek stukje van het X-chromosoom mist. Dit stukje wordt het IL1RAPL1-gen genoemd.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van het foutje in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit met een ingewikkelde naam (interleukin 1 receptor accessory protein-like 1) niet goed aangemaakt. Door het ontbreken van dit eiwit, verloopt de aanleg van de hersenen anders dan gebruikelijk. Met name de vorming van uitlopers van de hersencellen verloopt minder goed. Dit geldt ook voor het maken van verbindingen tussen verschillende hersencellen. Hierdoor hebben de verschillende hersencellen meer moeite om met elkaar te “praten” en verlopende allerlei hersenfuncties langzamer en minder goed wat zorgt voor de symptomen van dit syndroom.



Een speciaal gebied in de hersenen, de hippocampus, die heel belangrijk is bij het onthouden heeft vaak veel last van het missen van dit eiwit. Dit maakt dat kinderen met dit syndroom vaak problemen hebben met onthouden van allerlei informatie.

Wat zijn de symptomen van het MRX21syndroom?

Variatie in ernst

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die kinderen met het MRX21-syndroom hebben. Jongens hebben meestal meer klachten dan meisjes zoals hier boven uitgelegd is.

Lage spierspanning

Kinderen met het MRX21-syndroom hebben vaak een lage spierspanning. Ze voelen slapper aan in hun spieren. De gewrichten kunnen vaak overstrekt worden. Vaak hebben kinderen zogenaamde platvoetjes, de onderkant van de voet kent geen holling, maar is helemaal plat. Ook hebben kinderen vaak hun mond open staan.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het MRX21-syndroom ontwikkelt zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten, staan en lopen, maar ze leren dit allemaal wel. Vaak blijven kinderen met het MRX21-syndroom wel onhandig in hun bewegingen en stoten ze gemakkelijker iets om of vallen ze gemakkelijker.

Taalontwikkeling

Ook het leren praten kan bij kinderen met het MRX21-syndroom langzamer verlopen dan bij anderen kinderen. De eerste woordjes en zinnnetjes komen op latere leeftijd dan bij leeftijdsgenoten. Kinderen met dit syndroom hebben ook vaak een lagere spierspanning in het gezicht, waardoor ze de woorden en zinnen minder duidelijk uitspreken en voor onbekende soms moeilijker verstaanbaar zijn.

Problemen met leren

Jongens met het MRX21syndroom hebben vaak problemen met leren. De mate waarin kan sterk verschillen, sommige jongens volgen ZMLK-onderwijs, andere kunnen speciaal basisonderwijs volgen of zelfs regulier onderwijs. Meisjes met het MRX21syndroom hebben mildere problemen met leren. Vaak volgen zijn regulier basisonderwijs of speciaal basisonderwijs.

Autistiforme kenmerken

Veel kinderen met het MRX21-syndroom hebben autistiforme kenmerken. Vaak houden kinderen van een vast ritme in de dag en vinden ze het lastig wanneer er onverwachte gebeurtenissen plaats vinden. Ook kunnen kinderen het lastig vinden om te zien of een ander kind iets fijn vindt of juist niet. Deze autistiforme kenmerken worden ook wel PDDNOS genoemd. Bij meisjes komt het Asperger syndroom vaker voor. Dit is een vorm van autisme waarbij de meisjes normaal intelligent zijn.

Aandachts- en concentratieproblemen

Problemen met de aandacht- en concentratie komen vaak voor bij kinderen met dit syndroom. Vaak kunnen zijn kinderen snel afgeleid en vinden ze het moeilijk om lang stil te zitten en meteen een werkje bezig te zijn. Kinderen kunnen heel impulsief zijn, eerst doen en dan pas nadenken. Veel kinderen met het MRX21-syndroom krijgen ook de diagnose ADHD.



Omgaan met emoties

Kinderen met het MRX21-syndroom hebben vaak moeite in het omgaan met emoties. Ze vinden het moeilijk om aan te geven dat ze verdriet hebben en waarom ze verdrietig zijn. Ook vinden veel kinderen het moeilijk om om te gaan met boosheid. Kinderen kunnen ineens heel boos worden en vinden het moeilijk om dan weer kalm te worden.

Uiterlijk

Kinderen met het MRX21-syndroom hebben meestal niet een heel opvallend uiterlijk. Wanneer goed gekeken wordt door een kinderneuroloog dan valt vaak op dat de wenkbrauwen breed zijn en elkaar bijna raken. Vaak staan de oren iets verder uit elkaar en loopt het oog in de richting van het oor een klein beetje omhoog toe. De neus is vaak kort en de neusvleugels en neuspunt zijn vaak stevig. De oren hebben vaak een dikkere rand en de oorlelletjes wijzen een beetje omhoog. De bovenlip krult vaak een beetje naar buiten. Vaak staan de tanden niet netjes recht naast elkaar. De onderkaak is vaak breder en staat wat naar voren toe. Een kippenborst, een indeuking van het borstbeen komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom.

Bij meisjes zijn de uiterlijke kenmerken meestal niet zo duidelijk herkenbaar.

Epilepsie

Een klein aantal kinderen met het MRX21-syndroom heeft last van epilepsie. Verschillende type aanvallen kunnen voorkomen bij kinderen met dit syndroom.

Scheelzien

Een deel van de kinderen heeft last van scheelzien.

Problemen met slapen

Kinderen met dit syndroom hebben vaker problemen met slapen. Sommige kinderen hebben moeite met het in slaap vallen, anderen worden 's nachts regelmatig wakker en ook is het vaak zo dat kinderen in de ochtend vroeg wakker worden.

Scoliose

Een scoliose, een zijwaartse verkromming van de rug komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom.

Hoe wordt de diagnose MRX21-syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van het kind met een ontwikkelingsachterstand en autistiforme kenmerken kan worden vermoed dat er sprake is van een syndroom. Vaak wordt het MRX-21 syndroom niet zomaar herkend omdat het weinig opvallende uiterlijke kenmerken heeft. Een ontwikkelingsachterstand in combinatie met autistiforme kenmerken komt bij heel veel verschillende syndromen voor.

Array-onderzoek

Met behulp van een Array onderzoek kunnen alle chromosomen onderzocht worden op het voorkomen van extra erfelijk materiaal of op het missen van erfelijk materiaal. Met deze techniek kan het MRX21-syndroom worden opgespoord.

DNA-onderzoek



Wanneer er direct gedacht wordt aan het MRX21-syndroom, bijvoorbeeld omdat een familielid dit syndroom ook heeft, dan kan ook gericht DNA onderzoek worden verricht naar het voorkomen van een foutje in het IL1RAPL1-gen.

MRI-scan

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI-scan van de hersenen worden gemaakt. Zeker wanneer nog niet vermoedt wordt dat er sprake is van het MRX21syndroom. Op de MRI-scan worden geen typische afwijkingen gezien bij kinderen met dit syndroom, die helpen om dit syndroom te herkennen. Vaak valt op dat er iets minder hersenweefsel is als gebruikelijk voor de leeftijd en dat de hersenholtes hierdoor iets wijder zijn dan normaal.

EEG

Bij kinderen met de verdenking op epilepsie zal vaak een EEG gemaakt worden. Op dit EEG kunnen epileptiforme afwijkingen worden gezien. Deze afwijkingen zijn niet specifiek voor dit syndroom en kunnen bij heel veel andere vormen van epilepsie ook worden gezien.

Oogarts

Kinderen met het MRX21syndroom die problemen hebben met zien of met scheel kijken zullen worden onderzocht en behandeld door de oogarts.

Kinder-en jeugdpsychiater

Een kinder-en jeugdpsychiater kan vast stellen of er sprake is van ADHD, autistiforme kenmerken of van moeite met het omgaan met emoties.

Orthopeed

Kinderen met het MRX21syndroom die klachten hebben als gevolg van platvoeten of een zijwaartse verkromming van de wervelkolom (scoliose) zullen worden verwezen naar een orthopeed voor behandeling.

Hoe wordt het MRX21syndroom behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het MRX21syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht kind en ouders zo goed mogelijk te leren omgaan met de gevolgen van dit syndroom.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan helpen om de ontwikkeling zo veel mogelijk te stimuleren.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts coördineert de verschillende behandelingen die een kind nodig heeft. Ook kan een revalidatiearts advies geven over bijvoorbeeld steunzolen om minder last te hebben van platvoeten en om beter te kunnen lopen.

Logopedist

Een logopedist kan helpen bij het stimuleren van de taalontwikkeling. Ook kan de logopediste oefeningen geven om de spieren van de mond te trainen zodat kinderen beter verstaanbaar zijn.

Speciaal onderwijs

Jongens met dit syndroom volgen vaak speciaal onderwijs waarbij er grote niveau verschillen



zijn van zeer moeilijk lerend tot lerend met enige ondersteuning. Meisjes met dit syndroom kunnen vaak regulier onderwijs volgen of gaan naar speciaal basisonderwijs.

Medicijnen voor epilepsie

Epileptische aanvallen kunnen voorkomen worden met behulp van medicijnen die de kans op een epileptische aanval verkleinen. Voor dit syndroom zijn geen speciale voorkeursmedicijnen.

Medicijnen voor gedragsproblemen

De medicijnen die gebruikt worden voor ADHD kunnen ook worden gebruikt bij kinderen met ADHD als gevolg van het fragiele X syndroom.

Orthopedagoog

Een orthopedagoog kan ouders tips en adviezen geven hoe om gaan met problemen met angst, boos worden, moeilijk kunnen samen spelen. Ook kan een orthopedagoog ouders helpen hoe ze hun kinderen kunnen helpen in het leggen van contacten met andere kinderen of volwassenen.

Kinder- en jeugdpsychiater

Een kinder- en jeugdpsychiater kan adviezen geven hoe kind en ouders het beste om kunnen gaan met autistiforme kenmerken en met bijvoorbeeld het omgaan met emoties.

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.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan kinderen, hun ouders of verzorgers begeleiding geven hoe om te gaan met het hebben van dit syndroom.

Contact met andere ouders

Door het plaatsen 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 MRX21-syndroom.

Wat betekent het hebben van het MRX21syndroom voor de toekomst?

Niet goed bekend

Het MRX21-syndroom is nog niet zo lang bekend. Daarom is ook niet goed bekend hoe het met volwassenen gaat die dit syndroom hebben.

Blijvende beperking

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand blijven vaak beperkingen houden in het dagelijks leven met bijvoorbeeld het lezen van de krant, van informatiefolders of van informatie op internet. Dit kan van invloed zijn op de beroepskeuze.

Levensverwachting

Er zijn weinig redenen om aan te nemen dat de levensverwachting van kinderen met het MRX21-syndroom anders zijn dan die van andere kinderen. Maar zoals gezegd is dit dus niet goed bekend nog.



Kinderen

Wanneer een volwassen vrouw met het MRX21- syndroom zelf kinderen krijgt, dan hebben haar zoons en dochters 50% kans zelf ook het MRX21-syndroom te krijgen. Het valt van te voren niet goed te voorspellen hoeveel klachten een kind hiervan zal gaan krijgen. Dit kunnen even goed minder als meer klachten zijn dan de ouder zelf heeft.

Wanneer een volwassen man met het MRX21-syndroom zelf kinderen krijgt, dan zullen de zoons dit syndroom niet krijgen en de dochters allemaal wel. Maar ook hier geldt dat dochters er geen of maar heel weinig last van hoeven te hebben.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het MRX21syndroom te krijgen?

Het MRX21syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal van het X-chromosoom. Een vader met het MRX21-syndroom kan deze fout doorgeven aan zijn dochters, maar niet aan zijn zoons omdat een zoon van zijn vader het Y-chromosoom krijgt. Een moeder met het MRX21-syndroom kan deze fout doorgeven aan haar zoons of aan haar dochters. Haar zoons en dochters hebben 50% kans om het afwijkend X-chromosoom en daarmee het MRX21-syndroom te krijgen.

Broertjes of zusjes van een kind met het MRX21syndroom hebben dan ook een vergrote kans om ook het MRX21-syndroom te krijgen. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Tijdens een nieuwe zwangerschap kan wanneer de ouders dit graag willen, door middel van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie onderzocht worden of de baby ook deze chromosoomafwijking heeft die past bij het MRX21-syndroom.

Referenties

1. Intragenic deletions of IL1RAPL1: Report of two cases and review of the literature. Behnecke A, Hinderhofer K, Bartsch O, Nümann A, Ipach ML, Damatova N, Haaf T, Dufke A, Riess O, Moog U. Am J Med Genet A. 2011;155A:372-9.
2. Novel mutation of IL1RAPL1 gene in a nonspecific X-linked mental retardation (MRX) family. Nawara M, Klapecki J, Borg K, Jurek M, Moreno S, Tryfon J, Bal J, Chelly J, Mazurczak T. Am J Med Genet A. 2008;146A:3167-72.

Laatst bijgewerkt

Auteur: JH Schieving