



## SLC6A1-syndroom

### **Wat is het SLC6A1-syndroom?**

Het SLC6A1-syndroom waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben en/of last hebben van epileptische aanvallen als gevolg van een foutje in het erfelijk materiaal op een plaats die SLC6A1 wordt genoemd.

### **Hoe wordt het SLC6A1-syndroom ook wel genoemd?**

Het SLC6A1-syndroom is genoemd naar de plaats waar in het erfelijk materiaal een foutje gevonden wordt.

#### *Myoclonie-atone epilepsie*

Een groot deel van de kinderen met het SLC6A1-syndroom heeft last van epilepsie. Vaak komt een speciaal soort epilepsie aanvallen voor. Deze aanvallen bestaan uit een kort schokje in het lichaam gevolgd door kortdurend krachtsverlies in een deel van het lichaam. Deze korte schokjes worden een myoclonie genoemd. Het krachtsverlies in een deel van het lichaam wordt atonie genoemd. Het SLC6A1-syndroom wordt daarom ook wel myoclonie atone epilepsie syndroom genoemd, afgekort met de letters MAE.

Niet alle kinderen met het SLC6A1-syndroom krijgen last van epilepsieaanvallen.

#### *Doose syndroom*

Myoclonie-atone epilepsie wordt ook wel het Doose syndroom genoemd. Soms wordt ook wel de term myocloon-astatische epilepsie gebruikt. Een deel van de kinderen met het Doose syndroom heeft een foutje in het SLC6A1-gen. Andere foutjes in het erfelijk materiaal kunnen ook zorgen dat het Doose syndroom ontstaat. Niet alle kinderen met het Doose syndroom, hebben dus het ook SLC6A1-syndroom. Geschat wordt dat bij één op de 25 kinderen het Doose syndroom het gevolg is van een verandering in het SLC6A1-gen.

#### *3p25.3 microdeletie syndroom*

Het SLC6A1-syndroom vertoont overlap met het 3p25.3 microdeletie syndroom genoemd. Bij het 3p25.3 microdeletie syndroom mist een stukje van chromosoom 3. Op dit stukje ligt het SLC6A1-gen. Het missen van dat kleine stukje van chromosoom 3 wordt een microdeletie genoemd.

Kinderen met het 3p25.3 microdeletie syndroom hebben vaak meer symptomen dan kinderen met alleen een verandering in het SLC6A1-gen, omdat kinderen met het microdeletie syndroom ook nog andere genen kunnen missen die een rol spelen bij de ontwikkeling.

### **Hoe vaak komt het SLC6A1-syndroom voor bij kinderen?**

Het SLC6A1-syndroom is een zeldzame aandoening. Er is niet goed bekend hoe vaak het SLC6A1-syndroom voorkomt bij kinderen. Bij een deel van de kinderen die dit syndroom heeft zal niet bekend zijn dat er sprake is van dit syndroom. Dankzij nieuwe genetische technieken wordt het gemakkelijker om deze diagnose te stellen en zal meer duidelijk worden hoe vaak dit syndroom voorkomt bij kinderen.

### **Bij wie komt het SLC6A1-syndroom voor?**

Het SLC6A1-syndroom is al voor de geboorte aanwezig. Het kan enige tijd duren voordat duidelijk wordt dat kinderen een vertraagde ontwikkeling hebben in vergelijking met hun



leeftijdsgenoten. De epilepsie ontstaat meestal op de peuter/kleuterleeftijd. Het SLC6A1-syndroom komt zowel bij jongens als bij meisjes voor.

## **Wat is de oorzaak van het ontstaan van het SLC6A1-syndroom?**

### *Foutje in erfelijk materiaal*

Het SLC6A1-syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal op het 3e chromosoom. De plaats van dit foutje wordt het SLC6A1-gen genoemd.

### *Autosomaal dominant*

Het SLC6A1-syndroom wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 3 die een kind heeft in het SLC6A1-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 het merendeel van de kinderen met het SLC6A1-syndroom het foutje in het erfelijk materiaal 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 deel van de kinderen heeft het foutje in het SLC6A1-gen geërfd van een ouder die zelf dan ook het SLC6A1-syndroom heeft. Soms zal al bekend zijn dat de ouder een syndroom heeft, soms ook nog niet en wordt de diagnose pas gesteld wanneer de diagnose bij het kind wordt gesteld.

### *Afwijkend eiwit*

Het SLC6A1-gen bevat informatie voor de aanmaak van een bepaald transport eiwit. Dit eiwit wordt SLC6A1 genoemd. SLC6A1 staat voor solute carrier family type 6A1. Solute carrier is het Engelse woord voor transport eiwit.

Het SLC6A1-eiwit speelt een belangrijke rol bij het transport van het stofje GABA in de hersencellen. Daarom wordt het SLC6A1-eiwit ook wel GABA transporter eiwit genoemd. Bij kinderen met dit syndroom verloopt dat transport niet goed. GABA is een belangrijk boodschapperstofje in de hersenen. Hersencellen “praten” met elkaar door boodschapperstofjes af te geven. Deze boodschapperstofjes worden uitgestort in de ruimte tussen twee verschillende hersencellen, deze ruimte wordt synapsspleet genoemd. Normaal gesproken wordt GABA wat uitgestoten is in de synapsspleet, weer opgeruimd door SLC6A1 en terug gegeven aan de zenuwcel. Zo kan de zenuwcel op een later moment weer GABA afgeven om zo een signaal door te geven aan een andere hersencel. Bij kinderen met dit syndroom kan GABA niet goed teruggegeven aan de zenuwcel. Hierdoor is er te weinig GABA aanwezig waardoor bepaalde hersencellen hun signalen niet goed kunnen doorgeven aan andere hersencellen.

### *Epilepsie*

GABA is een belangrijke boodschapperstofje in de hersenen. Een andere belangrijke boodschapperstofje is glutamaat. GABA is een rustgevende boodschapperstofje, glutamaat is een activerende boodschapperstofje. Het is belangrijk dat er een balans is tussen de hoeveelheid glutamaat en de hoeveelheid GABA. Een verstoring van deze balans, te veel aan glutamaat en te weinig aan GABA, maakt dat gemakkelijk epilepsie-aanvallen kunnen ontstaan.



## **Wat zijn de symptomen van het SLC6A1-syndroom?**

### *Variatie*

Er bestaat variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het SLC6A1-syndroom hebben. Het valt van te voren niet goed te voorspellen van welke symptomen een kind last zal krijgen.

Omdat het SLC6A1-syndroom nog maar korte tijd bekend is, is het mogelijk dat ook andere klachten het gevolg zijn van dit syndroom, zonder dat dit op dit moment bekend is.

Ook is het goed mogelijk dat er in de loop van de tijd bij kinderen met dit syndroom gediagnosticeerd worden, die een mildere vorm van dit syndroom hebben, dan de kinderen die tot nu toe met dit syndroom bekend zijn.

### *Lage spierspanning*

Jonge kinderen met het SLC6A1-syndroom hebben vaak een lage spierspanning. Baby's voelen hierdoor slapper en soepeler aan dan kinderen zonder dit syndroom. Baby's 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.

### *Ontwikkelingsachterstand*

Kinderen met het SLC6A1-syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan op latere leeftijd rollen, zitten, staan, lopen en praten dan hun leeftijdsgenoten. Een deel van de kinderen is wel in staat om te leren zelfstandig te lopen, voor een ander deel van de kinderen is dit te moeilijk. Het is voor kinderen met dit syndroom vaak lastig om te leren praten. Kinderen hebben vaak moeite om de juiste klanken te vormen en kunnen daardoor moeilijker verstaanbaar zijn.

### *Problemen met leren*

Kinderen met het SLC6A1-syndroom hebben vaak problemen met leren. Het ene kind heeft meer problemen met leren dan het andere kind. Een deel van de kinderen is moeilijk lerend, een ander deel van de kinderen is zeer moeilijk lerend.

### *Epilepsie*

Een groot deel van de kinderen met het SLC6A1-syndroom krijgt last van epilepsie aanvallen. Deze aanvallen ontstaan vaak op de peuter- of kleuterleeftijd. Verschillende type aanvallen kunnen voorkomen. Aanvallen die vaker voorkomen zijn aanvallen met kleine kortdurende schokjes in het lichaam. Deze aanvallen worden myoclonieën genoemd. Zo'n schokje kan gevolgd worden door kortdurend krachtsverlies in een deel van het lichaam. Dit wordt een atone aanval genoemd. Kinderen kunnen vallen als gevolg van een atone aanval.

Ook komen zogenaamde staaraanvallen vaker voor. Dit zijn aanvallen waarbij kinderen voor zich uit staren en niet bewegen. Tijdens de aanval reageren kinderen niet op aanspreken of aanraken. De aanval duurt vaak meerdere seconden en stopt daarna vanzelf. Deze aanvallen worden ook wel atypische absences genoemd. Een deel van de kinderen heeft telkens voordat de absence ontstaat een kort schokje in het lichaam.

Kinderen met het SLC6A1-syndroom hebben vaak dagelijks last van epilepsie-aanvallen. Epilepsieaanvallen nemen vaak toe bij ziek zijn, bij koorts of bij veel prikkels en stress. Bij een deel van kinderen ontstaan de epilepsie aanvallen als gevolg van het zien van lichtflitsen bijvoorbeeld door een flikkerende lamp of door zonlicht tussen een bomenrij. De epilepsie-aanvallen kosten veel energie. Wanneer kinderen veel last van epilepsieaanvallen hebben, dan hebben zij minder energie ter beschikking om in hun



ontwikkeling te steken. Vaak gaat de ontwikkeling in periodes met veel epilepsie langzamer vooruit dan in periodes zonder epilepsie, sommige kinderen gaan stil staan in hun ontwikkeling. Er zijn ook kinderen die als gevolg van de vele epilepsie vaardigheden verliezen die zij voorheen wel beheersten.

### *Autistiforme kenmerken*

Een deel van de kinderen met het SLC6A hebben vaak autistiforme kenmerken. Kinderen hebben bijvoorbeeld alleen voorkeur voor bepaald speelgoed en spelen niet met het andere speelgoed waarover ze ook kunnen beschikken. Vaak houden kinderen van een vast en voorspelbaar ritme en vinden ze het heel moeilijk wanneer er onverwachte gebeurtenissen plaats vinden. Hierdoor kunnen kinderen heel boos of verdrietig worden. Sommige kinderen vinden het moeilijk om oogcontact te maken. Een deel van de kinderen heeft niet zo'n behoefte om te praten, terwijl ze wel in staat zijn om te kunnen praten.

### *Omgaan met emoties*

Kinderen met dit syndroom vinden het vaak moeilijk om emoties bij zich zelf en bij anderen te herkennen. Zij voelen ook moeilijk aan, dat ze zelf misschien te boos aan het worden zijn. Emoties kunnen daardoor in een keer in heftige mate uitkomen, zonder dat voor de omgeving vaak duidelijk is waarom het kind ineens zo boos of zo verdrietig is. Kinderen met dit syndroom hebben vaak iemand anders nodig om weer uit deze heftige emotie te komen.

### *Aandacht en concentratie*

Kinderen met dit syndroom vinden het vaak lastig om langere tijd achter elkaar geconcentreerd en rustig te werken. Kinderen raken gemakkelijk afgeleid door beweging of geluiden in de omgeving. Ook hebben kinderen vaak moeite om langere tijd stil te zitten, hun lijf heeft het nodig om de hele tijd in beweging te zijn.

### *Stereotypieën*

Een deel van de kinderen met dit syndroom maakt graag bewegingen met de armen en de handen die vaak terug keren. Zulke bewegingen worden stereotypieën genoemd. Sommige kinderen gaan wapperen met hun handen, anderen maken draaiende bewegingen of wrijvende bewegingen. Deze bewegingen komen vaak voor wanneer kinderen iets heel leuks of iets spannends gaan doen.

### *Evenwichtsproblemen*

Een deel van de kinderen heeft last van evenwichtsproblemen. Deze kinderen vallen gemakkelijker dan andere kinderen. Vaak zetten kinderen hun voeten verder uit elkaar om zo te voorkomen dat ze vallen. De armen en de handen kunnen een trillende beweging maken wanneer kinderen met hun handen aan het werk zijn. Door deze trillingen is het voor kinderen moeilijker om fijne taakjes uit te voeren. Deze trillingen worden ook wel tremor genoemd.

### *Knipperen met de ogen*

Sommige kinderen hebben regelmatig kleine schokjes in hun oogleden. Hierdoor knipperen kinderen met hun ogen. Dit worden ooglid myoclonieën genoemd. Deze ooglidmyoclonieën kunnen het gevolg zijn van epileptische activiteit in de hersenen.

### *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 SLC6A1- syndroom hebben meestal niet veel opvallende uiterlijke kenmerken. Sommige kinderen hebben de ogen iets verder uit elkaar staan dan gebruikelijk. Het is op grond van het uiterlijke kenmerken niet mogelijk om te herkennen dat er sprake is van het SLC6A1-syndroom.

### *Platvoetjes*

Door de lage spierspanning hebben kinderen met dit syndroom vaak last van platvoetjes. Omdat de voeten het hele lichaamsgewicht moeten dragen, kunnen kinderen hierdoor gemakkelijker last hebben van pijn in de voeten of in de benen aan het eind van de dag.

### *Scoliose*

De lage spierspanning maakt ook dat kinderen met dit syndroom gevoeliger zijn voor het ontwikkelen van een zijwaartse verkromming van de rug. Zo'n zijwaartse verkromming wordt ook wel een scoliose genoemd. Een deel van de kinderen heeft onderin de rug een versterkte holle kromming, dit wordt een versterkte lendenlordose genoemd.

## **Hoe wordt de diagnose SLC6A1- syndroom gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal van een kind met epilepsie vanaf de babyleeftijd in combinatie met een lage spierspanning en een ontwikkelingsachterstand 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 genetisch onderzoek nodig zijn om aan de diagnose SLC6A1-syndroom te stellen.

### *Bloedonderzoek*

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het SLC6A1-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 3e-chromosoom in het SLC6A1-gen

Vaak worden ook alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht (zogenaamd Array onderzoek), maar op deze manier kan niet de diagnose SLC6A1-syndroom worden gesteld. Soms blijkt bij Array onderzoek dat er een klein stukje van chromosoom 3 mist. Dit wordt ook wel 3p25.3 microdeletie syndroom genoemd. Op dit stukje erfelijk materiaal wat mist ligt het SLC6A1-gen, deze kinderen hebben dus ook de symptomen van dit syndroom. Vaak hebben ze nog meer symptomen, omdat ze ook andere stukjes erfelijk materiaal dan alleen het SLC6A1-gen missen.

In de toekomst zal door middel van een nieuwe genetische techniek (exome sequencing genoemd) deze diagnose gesteld kunnen worden zonder dat er specifiek aan gedacht wordt.

### *MRI-scan*

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand en/of epilepsie zal een MRI scan gemaakt worden om te kijken of er bijzonderheden aan de hersenen te zien zijn. Bij kinderen met dit syndroom ziet de MRI-scan er meestal normaal uit. Soms worden kleine veranderingen gezien, deze veranderingen zijn niet specifiek voor het SLC6A1-syndroom, maar kunnen ook bij veel andere syndromen gezien worden.



## *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 SLC6A1-syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

## *EEG*

Kinderen met epilepsie krijgen vaak een EEG om te kijken van welk soort epilepsie er sprake is. Op het EEG worden vaak zogenaamde piekgolfcomplexen gezien. Het patroon past bij een generaliseerde vorm van epilepsie. Dat wil zeggen dat de epileptische activiteit overal in de hersenen tegelijkertijd aanwezig is. Deze afwijkingen zijn niet kenmerkend voor het SLC6A1-syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden. Door middel van het EEG kan ook gekeken worden of kinderen gevoelig zijn om als gevolg van lichflitsprikkels epilepsie aanvallen te krijgen.

## *Foto van de botten*

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

## **Hoe wordt het SLC6A1-syndroom behandeld?**

### *Geen genezing*

Er is geen behandeling die het SLC6A1-syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht om het kind en ouders zo goed mogelijk mee te leren om gaan met de gevolgen die dit syndroom heeft.

### *Rust, regelmaat en vertrouwen*

Kinderen met dit syndroom hebben vaak veel baat bij een duidelijke structuur in de dag en duidelijke afspraken hoe het in huis er aan toe gaat. Ook is het belangrijk dat de ouders voor hen regelen dat zij niet te veel prikkels krijgen en dat er regelmatig rustmomenten zijn op de dag. Belangrijk is ook dat de ouders weten dat hun kind zich in een ander tempo ontwikkeld dan andere kinderen en dat zij het kind laten weten dat het goed is zoals het kind is.

### *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.

### *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 of door middel van muziek. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken ook als ze nog geen woorden kunnen gebruiken.

### *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 SLC6A1-syndroom volgen speciaal onderwijs.

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.

## *Orthopedagoog*

Een orthopedagoog kan ouders helpen hoe zo hun kind kunnen helpen in het omgaan met emoties.

## *Kinder- en jeugdpsychiater*

Ook een kinder- en jeugdpsychiater kan samen met een behandelteam kinderen helpen hoe zij moeten omgaan met heftige emoties of met problemen om de aandacht en concentratie te verbeteren. Soms kunnen medicijnen ingezet worden, zoals methylfenidaat voor het verbeteren van de aandacht en concentratie of risperidon of aripiprazol om te zorgen dat kinderen niet overprikkeld raken. Per kind zullen de voor- en nadelen van het gebruik van medicatie tegen elkaar afgewogen moeten worden.

## *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 optreden. Er bestaan verschillende soorten medicijnen die gebruikt kunnen worden om de epilepsie onder controle te krijgen.

Er bestaan medicijnen die in staat zijn om de GABA hoeveelheid in de hersenen te verhogen: clobazam (Frisium®), vigabatrine (Sabril®), fenobarbital (Luminal®), topiramaat (Topamax®). Het is niet goed bekend of deze medicijnen juist goed werken voor kinderen met dit syndroom of juist niet goed werkzaam zijn voor kinderen met dit syndroom die last hebben van epilepsie aanvallen. Hier zal meer onderzoek naar verricht moeten worden.

Andere medicijnen die gebruik kunnen worden zijn natriumvalproaat (Depakine®), levetiracetam (Keppra®), oxcarbazepine (Trileptal®) en zonisamide (Zonegran®).

Het is vaak niet gemakkelijk om de epilepsie als gevolg van het SLC6A1-syndroom onder controle te krijgen. Vaak zal een combinatie van medicijnen nodig zijn.

## *Ketogeen dieet*

Wanneer het niet lukt om de epilepsie onder controle te krijgen met behulp van medicijnen, dan ook gekozen worden voor een speciaal dieet: het ketogene dieet. Dit is een dieet waarbij de voeding veel vetten bevat en juist heel weinig suikers. De precieze werking van dit dieet is niet goed bekend. Wel is bekend dat de hersenen heel goed vetten als bron van energie kunnen gebruiken. Mogelijk zorgt de ketose in het bloed voor een nieuw evenwicht in de hersenen waardoor er meer GABA wordt aangemaakt in de hersenen.

Er bestaan verschillende vormen van het ketogene dieet: klassieke ketogene dieet, het MCT-dieet en het modified Atkins dieet.



Bij een deel van de kinderen komt de epilepsie onder controle met behulp van dit dieet. Soms zijn naast het dieet geen medicijnen meer nodig, een ander deel van de kinderen heeft een combinatie van het dieet en van medicijnen nodig.

### *Andere behandelingen*

Wanneer zowel medicijnen als een ketogeen dieet onvoldoende effect hebben kunnen behandeling zoals een nervus vagusstimulator of een behandeling met methylprednisolon worden ingezet. Deze behandelingen kunnen gecombineerd worden met een behandeling met medicijnen.

### *Oppassen met lichtflitsen*

Wanneer kinderen met dit syndroom gevoelig zijn voor lichtflitsen, dan is het belangrijk om voorzichtig te zijn in situaties waar lichtflitsen voorkomen, zoals in een discotheek, een bomenrij in de zomer of door het kijken van flikkerende films op de televisie. Sommige kinderen hebben baat bij het dragen van een gekleurde bril.

### *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 gipskorset om verdergaande verkromming van de wervelkolom te voorkomen. Wanneer een gipskorset onvoldoende effect heeft en de verkromming toeneemt, kan een operatie nodig zijn waarbij de wervels vastgezet. Deze behandeling wordt uitgevoerd door een orthooped.

### *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 SLC6A1 syndroom.

## **Wat betekent het SLC6A1- syndroom voor de toekomst?**

### *Afname epilepsie*

Bij een groot deel van de kinderen nemen de hoeveelheid en de ernst van de epilepsie-aanvallen af met het ouder worden. Kinderen hebben dan minder last van epilepsie aanvallen. Bij sommige kinderen verdwijnen de epilepsie aanvallen geheel.

### *Ontwikkelingsachterstand*

De meeste kinderen blijven last houden van een achterstand in de ontwikkeling in vergelijking met leeftijdsgenoten. Een deel van de kinderen is op oudere leeftijd in staat om zelfstandig te kunnen wonen met hulp van een volwassene op afstand. Voor een ander deel van de kinderen is het niet mogelijk om zelfstandig te gaan wonen. Zij zullen dagelijks de ondersteuning van een volwassene nodig hebben en gaan vaak in een woonvorm wonen waar deze ondersteuning geboden kan worden.

### *Levensverwachting*

Omdat dit nog een vrij nieuw syndroom is, is niet bekend of het hebben van dit syndroom van





invloed is op de levensverwachting. Een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie zou van invloed kunnen zijn op de levensverwachting. Voor kinderen zonder epilepsie is niet aannemelijk dat de levensverwachting anders zal zijn, dan voor kinderen zonder dit syndroom.

## *Kinderen*

Volwassenen met dit syndroom kunnen kinderen krijgen. Het is niet aannemelijk dat dit syndroom van invloed is op de vruchtbaarheid. Kinderen van een volwassene met dit syndroom hebben 50% kans om zelf ook het SLC6A1-syndroom te krijgen. Of dit dan in dezelfde mate zal zijn als de ouder of in ergere of juist in minder erge mate is niet bekend.

## **Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans op het SLC6A1- syndroom?**

Meestal zal het foutje in het SLC6A1-gen bij het kind zelf zijn ontstaan en niet zijn overgeërfd van een van de ouders. Broertjes en zusjes hebben dan nauwelijks een verhoogde kans om zelf ook het SLC6A1-syndroom te krijgen. Dit zou alleen kunnen wanneer een van de ouders dit foutje in de eicel of zaadcel heeft zitten, zonder dat het in de andere lichaamscellen voorkomt. De kans hierop is 1-2%. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Wanneer een van de ouders zelf ook het SLC6A1-syndroom heeft, dan hebben broertjes en zusjes tot 50% kans om ook dit syndroom te krijgen.

## *Prenatale diagnostiek*

Het is mogelijk om tijdens een volgende zwangerschap door middel van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie te kijken of dit kindje ook het SLC6A1-syndroom zal hebben. Het valt niet goed te voorspellen in welke mate dit kindje daar dan last van zal gaan krijgen.

## **Referenties**

1. SLC6A1 Mutation and Ketogenic Diet in Epilepsy With Myoclonic-Atonic Seizures. Palmer S, Towne MC, Pearl PL, Pelletier RC, Genetti CA, Shi J, Beggs AH, Agrawal PB, Brownstein CA. *Pediatr Neurol.* 2016;64:77-79
2. Mutations in the GABA Transporter SLC6A1 Cause Epilepsy with Myoclonic-Atonic Seizures. Carvill GL, McMahan JM, Schneider A, Zemel M, Myers CT, Saykally J et al. *Am J Hum Genet.* 2015;96:808-15
3. 3p25.3 microdeletion of GABA transporters SLC6A1 and SLC6A11 results in intellectual disability, epilepsy and stereotypic behavior. Dikow N, Maas B, Karch S, Granzow M, Janssen JW, Jauch A, Hinderhofer K, Sutter C, Schubert-Bast S, Anderlid BM, Dallapiccola B, Van der Aa N, Moog U. *Am J Med Genet A.* 2014 ;164A:3061-8.

Laatst bijgewerkt op 3 juni 2017

Auteur: JH Schieving