



## Het Schaaf-Yang syndroom

### **Wat is het Schaaf-Yang syndroom?**

Het Schaaf-Yang syndroom is een erfelijke aangeboren aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met een verhoogd risico op het krijgen van overgewicht.

### **Hoe wordt het Schaaf-Yang syndroom ook wel genoemd?**

Het Schaaf-Yang syndroom is genoemd naar twee artsen Schaaf en Yang die dit syndroom beschreven hebben. Het syndroom wordt ook wel afgekort met de letters SHFYNG of met de letters SYS.

#### *Prader-Willi like syndroom*

Het Schaaf-Yang syndroom vertoont veel overeenkomsten met een ander syndroom, het Prader-Willi syndroom. Daarom wordt dit syndroom ook wel het Prader-Willi like syndroom genoemd. Like betekent lijkend op. Beide syndromen worden veroorzaakt door een fout op chromosoom 15.

#### *Chitayat-Hall syndroom*

Een fout in het zelfde stukje erfelijk materiaal als het Schaaf-Yang syndroom kan ook het Chitayat-Hall syndroom veroorzaken. Beide syndromen vertonen veel overeenkomsten en zijn waarschijnlijk een en hetzelfde syndroom, die door verschillende artsen beschreven zijn en daardoor verschillende namen hebben gekregen.

### **Hoe vaak komt het Schaaf-Yang syndroom voor?**

Het Schaaf-Yang syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak het Schaaf-Yang syndroom voorkomt. De aandoening is sinds 2013 bekend als aandoening. Waarschijnlijk is bij een deel van de kinderen die het Schaaf-Yang 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 daadwerkelijk voorkomt.

### **Bij wie komt het Schaaf-Yang syndroom voor?**

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

### **Waar wordt het Schaaf-Yang syndroom door veroorzaakt?**

#### *Fout in erfelijk materiaal*

Het Schaaf-Yang syndroom wordt veroorzaakt door een fout op een stukje materiaal op het 15e-chromosoom. De plaats van deze fout wordt het MAGEL2-gen genoemd. Soms wordt gesproken van NDNL1-gen i.p.v. MAGEL2-gen.

#### *Autosomaal dominant*

Het Schaaf-Yang syndroom wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant fout. Dit houdt in dat een fout op een van de twee chromosomen 15 die een kind heeft in het MAGEL2-gen al voldoende is om de aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessief fout waarbij kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen 15 een fout bevatten.



## *Bij het kind zelf ontstaan*

Bij een groot deel van de kinderen met het Schaaf-Yang syndroom is de fout 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. Dit wordt ook wel de novo genoemd, wat nieuw bij het kind ontstaan betekent.

## *Imprinting*

Het blijkt dat een fout in het MAGEL2-gen op chromosoom 15 die afkomstig is van de zaadcel zorgt voor het ontstaan van het Schaaf-Yang syndroom. Terwijl een fout in MAGEL2 op chromosoom 15 afkomstig van de eicel geen problemen geeft. Dit verschijnsel dat het uitmaakt of het chromosoom met de fout van de zaadcel of de eicel komt, wordt imprinting genoemd.

## *Geërfd van een ouder*

Een ander deel van de kinderen heeft de fout in het MAGEL2-gen geërfd van een ouder. Vaak is dit van de vader. De vader heeft zelf meestal geen klachten. De vader blijkt de fout op het MAGEL2-gen vaak van zijn moeder gekregen te hebben.

## *Afwijkend eiwit*

Als gevolg van de fout in het MAGEL2-gen wordt een bepaald eiwit niet goed aangemaakt. Dit eiwit heet MAGE-like 2, ook wel afgekort als MAGEL2. Dit eiwit is belangrijk voor een goede werking van zogenaamde endosomen. Dit zijn blaasjes die zorgen dat bepaalde eiwitten die uitgestoten zijn door de cel, weer in de cel worden opgenomen zodat ze hergebruikt kunnen worden. Doordat dit opruimen van eiwitten niet goed werkt, wordt een ander eiwit Fez1 onvoldoende opgeruimd. Het Fez1 eiwit speelt een belangrijke rol bij de normale ontwikkeling van hersencellen. Een abnormale hoeveelheid van Fez1 zorgt er voor dat de hersenen anders aangelegd worden dan gebruikelijk en daardoor minder goed hun werk kunnen doen.

## *Hypothalamus*

Bij kinderen met het Schaaf-Yang syndroom werken bepaalde gebieden in de hypothalamus die betrokken zijn bij het honger gevoel en het gevoel voldoende gegeten te hebben niet goed. Hierdoor ervaren kinderen langer een honger gevoel en voelen zijn zich niet snel verzadigd. Dit verhoogd het risico op te veel eten en de kans op het krijgen van overgewicht.

## **Wat zijn de symptomen van het Schaaf-Yang syndroom?**

### *Variatie*

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Schaaf-Yang 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. Een deel van de moeders geeft aan dat zij hun kind weinig hebben voelen bewegen tijdens de zwangerschap. Een klein deel van de kinderen met het Schaaf-Yang syndroom beweegt bijna helemaal niet tijdens de zwangerschap. Dit wordt foetale akinesie genoemd.



## *Arthrogryposis*

Bij een klein deel van de kinderen met het Schaaf-Yang syndroom zijn de gewrichten na de geboorte niet normaal beweeglijk. De gewrichten staan in een bepaalde stand vast gegroeid. Dit wordt een arthrogryposis genoemd. Vaak zijn dit ook de kinderen waarbij de moeder de baby in de buik (bijna) niet heeft voelen bewegen. Deze vast gegroeide gewrichten maken bewegen en de ontwikkeling op gebied van bewegen heel moeilijk.

## *Problemen met drinken*

Een groot deel van de baby's met het Schaaf-Yang syndroom heeft problemen met drinken. Kinderen drinken langzaam en laten de borst of speen vaak los omdat ze te weinig kracht hebben om de borst of de speen goed vast te houden. Het kost vaak veel tijd om baby's met dit syndroom de borst of de fles te geven. Soms is het nodig om kinderen tijdelijk sondevoeding te geven omdat zij anders niet genoeg voeding binnen krijgen. Met het ouder worden, verloopt het drinken bij de meeste kinderen wel beter.

## *Lage bloedsuikers*

Door de problemen met drinken na de geboorte, kan gemakkelijker een te lage bloedsuikerwaarde ontstaan.

## *Lage spierspanning*

Baby's met het Schaaf-Yang syndroom voelen vaak slap aan in hun spieren. Baby's moeten goed vastgehouden en ondersteund worden wanneer ze opgetild. Door de lagere spierspanning is het voor kinderen lastig om hun hoofd op te tillen, te gaan zitten en te gaan staan. De meeste kinderen leren deze vaardigheden daarom pas op latere leeftijd dan kinderen zonder een Schaaf-Yang syndroom. Op latere leeftijd wordt de spierspanning wel wat hoger, maar meestal blijft de spierspanning altijd lager dan bij leeftijdsgenootjes. Kinderen kunnen door de lage spierspanning hun gewrichten gemakkelijk overstrekken. Ook hebben veel kinderen door de lage spierspanning platvoetjes.

## *Ontwikkelsachterstand*

Kinderen met het Schaaf-Yang syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten en staan dan hun leeftijdsgenoten. De meeste kinderen leren dit allemaal wel, alleen op een latere leeftijd dan hun leeftijdsgenoten. Voor een klein deel van de kinderen is het te moeilijk om te leren lopen. Voor kinderen die last hebben van vastzittende gewrichten (arthrogryposis/contracturen) kan het leren lopen erg moeilijk zijn.

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 Schaaf-Yang syndroom is het moeilijk om te leren praten. De eerste woordjes komen vaak later dan gebruikelijk. Voor een klein 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 lastig om goedlopende zinnen te maken. De zinnen die ze maken zijn vaak kort en bevatten weinig woorden. Het begrijpen van taal van anderen gaat kinderen met dit syndroom vaak beter af dan het zelf spreken.

Door de lage spierspanning in het gezicht, zijn kinderen voor buitenstaanders vaak lastiger verstaanbaar.



## *Problemen met leren*

Kinderen met het Schaaf-Yang syndroom hebben bijna allemaal problemen met leren. De mate van problemen met leren verschilt, van milde tot moeilijk lerend of zeer moeilijk lerend. Er zijn ook kinderen die niet leerbaar zijn.

## *AD(H)D*

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 het Schaaf-Yang syndroom hebben vaker autistiforme kenmerken. Kinderen zijn vaak op zichzelf en hebben niet zo'n behoefte aan contact met andere mensen. Het maken van oogcontact vinden kinderen vaak moeilijk.

Kinderen met autistiforme kenmerken houden vaak van een vaste voorspelbare structuur in de dag. Zij vinden het lastig wanneer hiervan wordt afgeweken. Onverwachte gebeurtenissen zijn vaak moeilijk voor kinderen. Kinderen kunnen door onverwachte gebeurtenissen heel boos of juist heel verdrietig worden, omdat ze niet goed weten hoe ze hier mee om moeten gaan. In hun boosheid of verdriet kunnen kinderen zich zelf verwonden.

Ook hebben kinderen vaak voorkeur voor bepaald speelgoed of een bepaalde hobby waar ze zich heel lang mee kunnen vermaken. Ander speelgoed vinden zij niet interessant.

## *Obsessieve-compulsieve stoornis*

Een deel van de kinderen heeft last van dwanggedachtes en dwanghandelingen. Dit zijn dwingende vervelende gedachtes die een kind angstig kunnen maken. Dwanghandelingen moeten uitgevoerd worden om angst te voorkomen. Zo kunnen kinderen bijvoorbeeld alles twee keer achter elkaar moeten aanraken of altijd eerst met rechterbeen van de trap af moeten gaan en niet met links.

## *Skin picking*

Een deel van de kinderen pulkt regelmatig aan de huid, waardoor de huid kapot kan gaan. Dit aan de huid pulken wordt skin picking genoemd.

## *Zelfverwonding*

Ook andere vormen van zelfverwonding kunnen voorkomen, zoals het bijten in de huid of het uittrekken van haren. Dit gedrag wordt vaak gezien wanneer kinderen veel spanning en stress ervaren.

## *Epilepsie*

Een klein deel van de kinderen heeft last van epilepsieaanvallen. Verschillende soorten aanvallen kunnen voorkomen, zoals aanvallen met staren, aanvallen met verstijven of aanvallen met schokken.

## *Toename klachten door koorts*

Een deel van de kinderen met het Schaaf-Yang syndroom ervaart een toename van bovenstaande problemen als gevolg van het hebben van koorts. Deze symptomen kunnen



weer verdwijnen wanneer de koorts over is. Soms blijven de symptomen bestaan wanneer de koorts weer verdwenen is.

## *OSAS*

Kinderen met het Schaaf-Yang syndroom hebben vaker last van OSAS. Tijdens de slaap wordt de luchtweg afgesloten waardoor het kind tijdelijk even niet goed kan ademen. Hierdoor worden kinderen wakker waarna ze wel weer goed gaan ademen. Door de ademstops en het wakker worden zorgt de OSAS er voor dat kinderen niet goed aan hun nachtrust toe komen. Vaak worden kinderen moe en met hoofdpijnklachten wakker.

## *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 Schaaf-Yang syndroom hebben vaak een hoog voorhoofd. Ter hoogte van de slapen kan de schedel wat smaller zijn. De ogen zijn vaak smal en hebben de vorm die doet denken aan een amandel. Bij een deel van de kinderen hangen de oogleden een beetje naar beneden toe. De wenkbrauwen zijn vaak vol. De neus kan een andere vorm hebben dan gebruikelijk. De mond is vaak breed. Het gehemelte kan hoger zijn dan gebruikelijk. De onderkaak kan breed zijn en meer naar achteren staan dan de bovenkaak waardoor een overbeet ontstaat. De oren kunnen lager op het hoofd staan dan gebruikelijk. Vaak hebben kinderen een wat groffer uiterlijk, ze zijn niet fijntjes gebouwd.

## *Kleine handen en voeten*

De handen en voeten zijn vaak smal. De vingers zijn vaak kort en worden naar het topje toe steeds smaller. Soms kunnen de vingers niet helemaal gestrekt worden en blijven de vingers altijd een beetje krom staan. Ook kunnen vingers of tenen voor elkaar langs kruizen. Het hielbeen kan achteruit steken.

## *Kleine lengte*

Kinderen met het Schaaf-Yang syndroom zijn vaak kleiner dan hun leeftijdsgenoten.

## *Overgewicht*

Vanaf jonge leeftijd hebben kinderen met het Schaaf-Yang syndroom een vergrote kans om last te krijgen van overgewicht.

## *Problemen met zien*

Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Een of beide ogen staan dan meer naar de neus of meer naar het oor toe dan gebruikelijk. Hierdoor bestaat een vergrote kans op het krijgen van een lui oog. Een deel van de kinderen is bijziend en heeft een bril nodig om goed in de verte te kunnen zien.

## *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.



## *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.

## *Toename eetlust*

Vanaf de kleuterleeftijd neemt de eetlust vaak toe. Kinderen hebben altijd honger en behoefte aan eten. Ze ervaren niet dat ze voldoende gegeten hebben en kunnen altijd maar door eten.

## *Reflux*

Kinderen met het Schaaf-Yang 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 spugen met daarin bloedstrijptjes.

## *Kwijlen*

Kinderen met het Schaaf-Yang 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 Schaaf-Yang syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen.

## *Zindelijkheid*

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

## *Kleine plasser*

Jongens met het Schaaf-Yang syndroom hebben vaak een kleine plasser. Dit wordt ook wel micropenis genoemd. Soms kan het na de geboorte lastig zijn om te zien of een kind een jongen of een meisje is.

## *Niet ingedaalde zaadballen*

Bij een deel van de jongens zijn de zaadballen niet goed ingedaald in de balzak.

## *Scoliose*

Een deel van de kinderen heeft een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. Ook kan boven in de rug een versterkte voorwaartse verkromming ontstaan. Dit wordt een kyfose genoemd.

## *Vast gegroeide gewrichten*

Een klein deel van de kinderen wordt geboren met vast gegroeide gewrichten. Dit wordt een arthrogyrosis genoemd. Deze vast gegroeide gewrichten kunnen normaal bewegen van de armen en benen moeilijk maken. Vaak verbetert de bewegingsmogelijkheid van de



gewrichten nog wel met het ouder worden. Bij een ander deel van de kinderen kunnen de vingers van de handen niet goed gestrekt worden. Dit wordt een contractuur genoemd.

## *Huid*

Een deel van de kinderen heeft ontkleurde plekken op de huid.

## **Hoe wordt de diagnose Schaaf-Yang syndroom gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal van een kind met een ontwikkelingsachterstand in combinatie met overgewicht en problemen met zien kan vermoed worden dat er sprake is van het Schaaf-Yang syndroom. Er zijn echter ook andere syndromen die voor deze symptomen kunnen zorgen, zoals het Bardet-Biedl syndroom, het Prader-Willi syndroom of het Temple syndroom. Er zal aanvullend onderzoek nodig zijn om de diagnose Schaaf-Yang syndroom te stellen.

### *Bloedonderzoek*

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het Schaaf-Yang syndroom geen bijzonderheden gevonden. Een deel van de kinderen heeft een tekort aan geslachtshormonen. Een klein deel van de kinderen heeft een tekort aan groeihormoon. Bij kinderen met overgewicht zal vaak bloedonderzoek naar de waarde van glucose en cholesterol verricht worden omdat deze waarden verhoogd kunnen raken door overgewicht.

### *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 15e-chromosoom in het MAGEL2-gen Tegenwoordig zal door middel van een nieuwe genetische techniek (exome sequencing genoemd) 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 Schaaf-Yang syndroom.

### *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 Schaaf-Yang syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

### *Oogarts*

Kinderen met het Schaaf-Yang syndroom worden altijd een keer door een oogarts gezien om te kijken of er problemen zijn met zien. De oogarts kan kijken of kinderen een bril nodig hebben.

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

### *Polysomnografie*

Bij kinderen die 's nachts veel snurken of telkens kortdurend stoppen met ademen (apneus) wordt vaak een polysomnografie verricht. Dit is een onderzoek waarbij gedurende slaap allerlei metingen worden verricht qua ademhaling, hartslag, bloeddruk, zuurstofgehalte in het bloed, bewegingen van de borstkas en de buikwand en de activiteit van de hersenen. Op die manier kan gekeken worden waarom kinderen 's nachts tijdelijk stoppen met ademen en of dit nadelige gevolgen heeft voor het zuurstofgehalte in het bloed.

### **Hoe wordt het Schaaf-Yang syndroom behandeld?**

#### *Geen genezing*

Er is geen behandeling die het Schaaf-Yang syndroom kan genezen. De behandeling is erop gericht om het kind zo goed mogelijk te leren omgaan met de gevolgen van het hebben van deze aandoening.

#### *Regelmatig bewegen*

Ook is het belangrijk om regelmatig te bewegen om zo voldoende calorieën te verbruiken. Het is belangrijk te zoeken naar een manier van bewegen waar kinderen plezier aan beleven.

#### *Bril*

Een groot deel van de kinderen heeft baat bij een bril om beter te kunnen zien.

#### *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.

#### *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.

#### *Diëtiste*

Een diëtiste kan uitreken hoeveel calorieën kinderen met dit syndroom per dag nodig hebben. Door een dieet te volgen die de juiste hoeveelheid calorieën bevatten kunnen kinderen proberen te voorkomen dat ze te zwaar worden. Vaak wordt een dieet voorgeschreven welke ook gebruikt wordt bij mensen met suikerziekte type II.

#### *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.

Wanneer schrijven lastig wordt, kan het bijvoorbeeld helpen om te schrijven met een dikkere pen. Ook bestaat er bestek met dikkere handvaten die gemakkelijker vast te houden zijn en zijn er hulpmiddelen om kleding zelf aan te kunnen trekken als dat lastig gaat.





## *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*

Een deel van de kinderen waarbij de ontwikkeling vrij normaal verloopt, volgt vaak regulier onderwijs al dan niet met extra ondersteuning. Kinderen met een ontwikkelingsachterstand volgen vaak speciaal onderwijs. In het speciaal onderwijs zijn de klassen kleiner en kan het lesprogramma meer afgestemd worden op de mogelijkheden van het kind. 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.

## *Endocrinoloog*

Een kinderendocrinoloog kan kinderen een behandeling geven met groeihormoon wanneer zij daar tekort aan hebben.

## *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. Vaak 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®), levetiracetam (Keppra®), clobazam (Frisium®) en zonisamide (Zonegran®).

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.

## *Tandarts*

Kinderen met het Schaaf-Yang syndroom worden vaak extra gecontroleerd door de tandarts. Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een ontwikkelingsachterstand omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt. Soms is een behandeling door de orthodontist nodig.

## *Sondevoeding*

Veel baby's met dit syndroom hebben moeite met het drinken van voeding uit de borst of uit de fles. Daarom is het soms 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.

## *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.

### *Financiële kant van zorg voor een kind met een beperking*

De zorg voor een kind met een beperking brengt vaak extra kosten met zich mee. Er bestaan verschillende wetten die zorg voor kinderen met een beperking vergoeden.

Daarnaast bestaan regelingen waar ouders een beroep op kunnen doen, om een tegemoetkoming te krijgen voor deze extra kosten. Meer informatie hierover vindt u in de folder financiën kind met een beperking.

### *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 Schaaf-Yang syndroom.

## **Wat is de prognose van het Schaaf-Yang syndroom?**

### *Blijvende problemen*

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

### *Transitie van zorg*

Tussen de leeftijd van 16 en 18 jaar wordt de zorg vaak overgedragen van kinderspecialisten naar specialisten die de zorg aan volwassenen geven. Het is belangrijk om tijdig hierover na te denken. Is er behoefte de zorg over te dragen naar specialisten voor volwassenen of kan de huisarts de zorg leveren die nodig is. En als er behoefte is aan overdragen van de zorg naar specialisten voor volwassenen, naar welke dokter(s) wordt de zorg dan overgedragen? In welk ziekenhuis kan de zorg het beste geleverd worden. Het proces van overdragen van de zorg



wordt transitie genoemd. Het is belangrijk hier tijdig over na te denken en een plan voor te maken samen met de dokters die betrokken zijn bij de zorg op de kindertijd. Ook verandert er veel in de zorg wanneer een jongere de leeftijd van 18 jaar bereikt. Voor meer informatie over deze veranderingen verwijzing wij u naar het artikel veranderingen in de zorg 18+

### *Risico op hart- en vaatziekten*

Volwassenen met het Schaaf-Yang syndroom hebben door hun overgewicht een verhoogd risico op hoge bloeddruk, hoog cholesterol gehalte en suikerziekte type II. Wanneer er sprake is van een van deze aandoeningen dan hebben volwassenen een verhoogd risico op het krijgen van hart- en vaatziekten.

### *Levensverwachting*

De levensverwachting van kinderen met het Schaaf-Yang syndroom hangt sterk samen met eventuele gevolgen van overgewicht zoals een hoge bloeddruk of een hoog cholesterol gehalte. Globaal genomen is de levensverwachting voor kinderen met dit syndroom niet veel anders dan voor kinderen zonder dit syndroom.

### *Kinderen krijgen*

Volwassenen met het Schaaf-Yang syndroom kunnen kinderen krijgen. Kinderen van een vader met het Schaaf-Yang syndroom hebben 50% kans om zelf ook het Schaaf-Yang syndroom te krijgen. Kinderen van een moeder met het Schaaf-Yang syndroom hebben nauwelijks kans om zelf het Schaaf-Yang syndroom te krijgen. Dit komt omdat de fout doorgegeven via de zaadcel het syndroom veroorzaakt, maar een fout doorgegeven via de eicel niet.

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

Het Schaaf-Yang syndroom is een erfelijk aandoening. Vaak is deze fout bij het kind zelf ontstaan en niet overgeërfd van een van de ouders. Broertjes en zusjes hebben daarom een nauwelijks verhoogde kans om zelf ook het Schaaf-Yang syndroom te krijgen. Dit zou alleen kunnen indien de vader de fout in de zaadcel heeft zitten zonder dat deze fout ergens anders in de lichaamscellen voorkomt. Dit wordt ouderlijk mocaïsisme genoemd. De kans hierop is heel klein, ongeveer 1-2%.

Wanneer de vader de fout in het MAGEL2-gen heeft, zonder hier klachten van te hebben, dan hebben broertjes en zusjes 50% kans om ook zelf dit syndroom te krijgen. Broertjes en zusjes kunnen dezelfde klachten krijgen, maar ook andere klachten. Zij kunnen evenveel, meer of minder klachten hebben. Dat valt van te voren niet goed te voorspellen.

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 Schaaf-Yang 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 het Schaaf-Yang syndroom heeft. Beide ingrepen hebben een klein risico op het ontstaan van een miskraam (0,5% bij de vlokentest en 0,3% bij de vruchtwaterpunctie). Meer informatie over prenatale diagnostiek kunt u vinden op de website: [www.npdn.nl](http://www.npdn.nl).



## Referenties

1. The phenotypic spectrum of Schaaf-Yang syndrome: 18 new affected individuals from 14 families. Fountain MD, Aten E, Cho MT, Juusola J, Walkiewicz MA, Ray JW, Xia F, Yang Y, Graham BH, Bacino CA, Potocki L, van Haeringen A, Ruivenkamp CA, Mancias P, Northrup H, Kukolich MK, Weiss MM, van Ravenswaaij-Arts CM, Mathijssen IB, Levesque S, Meeks N, Rosenfeld JA, Lemke D, Hamosh A, Lewis SK, Race S, Stewart LL, Hay B, Lewis AM, Guerreiro RL, Bras JT, Martins MP, Derksen-Lubsen G, Peeters E, Stumpel C, Stegmann S, Bok LA, Santen GW, Schaaf CP. *Genet Med.* 2017;19:45-52.
2. Schaaf-Yang syndrome overview: Report of 78 individuals. McCarthy J, Lupo PJ, Kovar E, Rech M, Bostwick B, Scott D, Kraft K, Roscioli T, Charrow J, Schrier Vergano SA, Lose E, Smiegel R, Lacassie Y, Schaaf CP. *Am J Med Genet A.* 2018;176:2564-2574
3. Schaaf-Yang syndrome shows a Prader-Willi syndrome-like phenotype during infancy. Negishi Y, Ieda D, Hori I, Nozaki Y, Yamagata T, Komaki H, Tohyama J, Nagasaki K, Tada H, Saitoh S. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14:277

Laatst bijgewerkt: 15 januari 2020

Auteur: JH Schieving