



Het Temtamy syndroom

Wat is het Temtamy syndroom?

Het Temtamy syndroom is een aangeboren aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met bijzondere uiterlijke kenmerken.

Hoe wordt het Temtamy syndroom ook wel genoemd?

Het Temtamy syndroom is genoemd naar een arts die dit syndroom beschreven heeft. Het wordt ook wel afgekort met de letters TEMTYS.

Hoe vaak komt het Temtamy syndroom voor bij kinderen?

Het Temtamy syndroom is een zeldzame aandoening. Geschat wordt dat deze ziekte bij minder dan één op de 1.000.000 mensen voorkomt in Nederland. Dat betekent dat er minder dan één kind per jaar geboren wordt met deze zeldzame aandoening.

Mogelijk is dat een onderschatting omdat kinderen met een milde vorm van deze aandoening nooit de juiste diagnose hebben gekregen.

Bij wie komt het Temtamy syndroom voor?

De aanleg om het Temtamy syndroom te krijgen is al voor de geboorte aanwezig. Meestal valt al tijdens het eerste levensjaar op dat de ontwikkeling van kinderen met dit syndroom anders verloopt dan van andere kinderen.

Deze aandoening komt vaker voor bij ouders die in de verte familie van elkaar zijn.

Zowel jongens als meisjes kunnen het Temtamy syndroom krijgen.

Wat is de oorzaak van het Temtamy syndroom?

Fout in erfelijk materiaal

Het Temtamy syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal, ook wel DNA genoemd. Het gaat om een foutje op het 12^e chromosoom op een plaats die het C12orf57-gen wordt genoemd.

Autosomaal recessief

Het Temtamy syndroom is een zogenaamd autosomaal recessieve ziekte. Dit houdt in dat kinderen twee foutjes moeten hebben op beide chromosomen 12 in het C12orf57-gen om het Temtamy syndroom te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal dominante aandoening waarbij een foutje op één van de twee chromosomen al voldoende is om de ziekte te krijgen.

Ouders drager

Vaak zijn ouders drager van een foutje in het erfelijk materiaal. Zij hebben zelf geen klachten omdat ze nog een ander chromosoom hebben zonder foutje. Wanneer een kind van beide ouders het chromosoom 12 met de fout krijgt zal het kind het Temtamy syndroom krijgen. Het Temtamy syndroom komt vaker voor bij ouders die (in de verte) familie van elkaar zijn.

Afwijkend eiwit

Door het foutje in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit, chromosome 12 open reading frame 57, afgekort als C12ORF57 niet goed aangemaakt. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij de aanleg van de hersenen en de ogen. Hoe dit eiwit precies werkt is nog niet goed bekend.

Wat zijn de symptomen van het Temtamy syndroom?



Variatie

Er zit variatie in de hoeveelheid en in de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Temtamy syndroom hebben. Sommige kinderen hebben weinig klachten, andere kinderen hebben veel klachten. Het valt van te voren niet te voorspellen hoeveel klachten een kind zal krijgen.

Lage spierspanning

Kinderen met het Temtamy syndroom hebben vaak een lage spierspanning. Kinderen voelen daardoor slapper aan. Hoofdje en armen en benen moeten goed ondersteund worden wanneer een kindje wordt opgetild. Gewrichtjes kunnen gemakkelijk overstrekt worden. Door de lage spierspanning hebben kinderen moeite om hun hoofd op te tillen. Hierdoor is leren zitten en leren staan moeilijker voor kinderen met dit syndroom.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het Temtamy syndroom ontwikkelen zich langzamer dan andere kinderen. Het kost kinderen met dit syndroom meer tijd om te leren rollen, zitten, staan en lopen. Een deel van de kinderen is uiteindelijk in staat om zelfstandig te kunnen lopen, voor een ander deel van de kinderen is het zelfstandig leren lopen te moeilijk om aan te leren. Ook leren praten is moeilijk voor kinderen met dit syndroom. Een deel van de kinderen is in staat om in korte zinnen te praten, andere zeggen alleen losse woorden of klanken.

Problemen met leren

Kinderen met het Temtamy syndroom zijn vaak moeilijk lerend of zeer moeilijk lerend. Een deel van de kinderen is niet leerbaar.

Epilepsie

Een groot deel van de kinderen met dit syndroom heeft last van epilepsie. De epilepsie ontstaat vaak al vanaf de babyleeftijd. Verschillende soorten aanvallen kunnen voorkomen zoals aanvallen met schokken, aanvallen met verstijven of aanvallen met staren.

Problemen met slapen

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met dit 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.

Autistiforme kenmerken

Kinderen met een Temtamy syndroom hebben vaker autistiforme kenmerken. Ze zijn meer in zich zelf gekeerd 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. Ook onverwachte gebeurtenissen zijn moeilijk. 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.

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 Temtamy syndroom hebben een lang gerekt gezicht. Het voorhoofd is vaak wat boller. De wenkbrauwen lopen vaak in een mooie boogvorm. De ogen staan vaak wat verder uit elkaar dan gebruikelijk. De ogen lopen in de richting van de oren een beetje omlaag. De neusrug is vaak lang waardoor de neus in de richting van de mond een beetje krom naar beneden toe staat. De afstand tussen de neus en de mond is vaak groter dan gebruikelijk. De onderkaak is vaak klein. De oren hebben vaak weinig windingen en staan wat lager op het hoofd dan gebruikelijk.

Handen en voeten

Kinderen met dit syndroom hebben vaak korte brede handen en voeten, met korte vingers en tenen. Behalve de duim en de grote teen die zijn vaak juist breed. Een groot deel van de kinderen heeft platvoetjes. Klompvoetjes komen vaker voor bij kinderen met dit syndroom.

Problemen met zien

Een deel van de kinderen is verziend en heeft moeite om voorwerpen dichtbij goed te kunnen zien. Ook komt een coloboom een opening in de iris, het regenboogvlies of het netvlies vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Bij een deel van de kinderen staat de oog lens niet midden in het oog, maar is deze naar boven toe verplaatst. Een deel van de kinderen krijgt met het ouder worden in toenemende mate problemen met zien.

Gebit

De tanden van de kinderen met dit syndroom zijn vaak klein en weinig ontwikkeld. De tanden staan vaak niet netjes recht in de mond, maar kris kras door elkaar heen. Het tandglazuur is van minder goede kwaliteit waardoor gemakkelijker gaatjes kunnen ontstaan.

X-benen

Een deel van de kinderen heeft zogenaamde X-benen, de benen staan dan met de knieën naar binnen toe gedraaid. Dit kan hinder geven tijdens het lopen.

Heupdysplasie

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

Reflux

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

Vatbaarder voor infecties

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

Hoe wordt de diagnose het Temtamy syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind wat een ontwikkelingsachterstand heeft in combinatie met bijzondere uiterlijke kenmerken kan worden vermoed dat er sprake is van een syndroom. Er zijn echter meerdere syndromen die allemaal kunnen zorgen voor deze combinatie van symptomen, zodat aanvullend onderzoek nodig zal zijn om de juiste diagnose te stellen.

DNA-onderzoek

Door middel van een buisje bloed is het mogelijk om het DNA te onderzoeken. In het DNA kan een foutje in het C12orf57-gen worden aangetoond waarmee de diagnose Temtamy syndroom bevestigd is.

Dankzij nieuwe genetische technieken zoals exome sequencing kan de diagnose ook gesteld worden zonder dat specifiek aan deze aandoening is gedacht.

Stofwisselingsonderzoek

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak stofwisselingsonderzoek worden gedaan met behulp van bloed en urine om te kijken of er aanwijzingen zijn voor een stofwisselingsziekte. Bij kinderen met dit syndroom worden bij dit onderzoek geen afwijkingen gevonden.

MRI van de hersenen

Vaak zal een MRI scan van de hersenen gemaakt worden om te kijken of op deze manier een diagnose gesteld kan worden. Op de MRI scan is vaak te zien dat de hersenbalk helemaal of gedeeltelijk ontbreekt. De hersenholtes zijn vaak groter dan gebruikelijk. Ook kan de afscheiding tussen de beide hersenholtes helemaal of gedeeltelijk ontbreken. Er is vaak minder witte stof dan normaal is voor de leeftijd. Ook een belangrijk schakelcentrum in de hersenen (de thalamus) heeft vaak een kleiner volume dan verwacht voor de leeftijd.

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 Temtamy syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

Oogarts

De oogarts kan vaststellen of er problemen zijn met zien. Door middel van oogonderzoek kan de oogarts een coloboom opsporen.

Foto van de botten



Wanneer een foto van de handen wordt gemaakt dan is te zien dat de middenhandsbeetjes kleiner zijn dan gebruikelijk. Het zelfde geldt voor de voeten. Een foto van het bekken kan laten zien of er sprake is van een ondiepe heupkom.

Hoe wordt het Temtamy syndroom behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het Temtamy syndroom kan genezen. De behandeling is er op 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 ook adviseren over hulpmiddelen die bewegen gemakkelijker kunnen maken.

Logopedie

De logopediste kan advies geven wanneer er problemen zijn met drinken, slikken of eten. Soms kan een speciale speen (special need speen) helpen om drinken gemakkelijker te maken. Het kan helpen om voeding fijn te snijden of fijn te malen. Een goede houding aan tafel kan slikken makkelijker maken.

Een logopediste kan helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren. Door middel van oefeningen kunnen de spieren rondom de mond getraind worden.

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 of moeilijk verstaanbaar zijn. 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. Een ergotherapeut kan adviezen geven wanneer kinderen problemen hebben met de fijne motoriek zoals met schrijven, knippen, plakken of zelf eten en drinken. Er bestaan speciale hulpmiddelen die bijvoorbeeld zelf eten of schrijven gemakkelijker kunnen maken.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy, 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 Temtamy syndroom hebben problemen met leren. De meeste kinderen gaan naar speciaal onderwijs van cluster 3 (MLK of ZMLK onderwijs) omdat zij daar in kleinere klassen zitten en meer hulp en ook therapie kunnen krijgen.

Behandeling epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk te voorkomen en het liefst er voor te zorgen dat er helemaal geen epilepsieaanvallen meer



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

Verskillende 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.

Slaap

Een vast slaapritueel en een vast slaappatroon kunnen kinderen helpen om beter te kunnen slapen. Het medicijn melatonine kan helpen om beter in slaap te kunnen vallen. Er bestaan ook vormen van melatonine met vertraagde afgifte die ook kunnen helpen om weer in slaap te vallen wanneer kinderen in de nacht wakker worden. Slaapmiddelen worden liever niet gegeven aan kinderen omdat kinderen hier aangewend raken en niet meer zonder deze medicatie kunnen.

Orthopedagoog

Een orthopedagoog kan ouders tips en adviezen geven hoe om gaan met autistische kenmerken.

Kinder- en jeugdpsychiater

Een kinder- en jeugdpsychiater kan advies geven hoe kinderen met autistische kenmerken het beste begeleid kunnen worden. Soms is het nodig om gedragsregulerende medicatie zoals risperidon of aripiprazol voor prikkelovergevoeligheid te geven.

Oogarts

Een bril met plus-glazen kan kinderen helpen om beter dichtbij te kunnen zien. Een coloboorn hoeft meestal geen behandeling. Soms is het nodig de ooglenzen weer op de juiste plek te plaatsen.

Kwijlen

Kwijlen kan verminderen door kinderen er bewust van te maken dat ze hun speeksel moeten doorslikken. Ook kunnen oefeningen waarbij geoefend wordt om de mond te sluiten helpen. Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrronium. Soms kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie nodig zijn om er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen. Per kind zullen de voor- en nadelen van elke behandeling moeten worden afgewogen.

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, omeprazol of 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. Dit wordt een Nissen-operatie genoemd.

Diëtiste

Een diëtiste kan berekenen hoeveel calorieën en voedingsstoffen een kind nodig en adviezen geven over voeding of sondevoeding om aan deze behoefte te voldoen. Soms zijn aanvullende vitamines of voedingssupplementen nodig.

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. Verder blijft het belangrijk om te zorgen dat kinderen voldoende vocht en vezels binnen krijgen. Soms zijn zepillen nodig om de ontlasting op gang te krijgen.

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).

Kinderorthopeed

Een kinderorthopeed kan beoordelen of er een behandeling voor heupdysplasie of X-benen nodig is.

Tandarts

Kinderen met het Temtamy 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.

De tandarts bekijkt of een fluor behandeling nodig is om gaatjes in de tanden en kiezen te voorkomen.

Soms is een behandeling door de orthodontist nodig om te zorgen dat de tanden en kiezen weer recht in de mond komen te staan.

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 Temtamy syndroom.

Wat betekent het hebben van het Temtamy syndroom voor de toekomst?



Blijvende problemen

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

Volwassenen

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

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen met dit syndroom is niet veel anders dan van kinderen zonder dit syndroom.

Kinderen krijgen

Het is niet bekend of het hebben van het Temtamy syndroom van invloed is op de vruchtbaarheid van een volwassene. Wanneer een volwassene met dit syndroom kinderen krijgt, dan is de kans klein dat een van de kinderen ook het Temtamy syndroom zullen krijgen. Dit kan alleen wanneer de partner drager is van een foutje in het C12orf57-gen, de kans hierop is klein. Wanneer de partner zelf ook het Temtamy syndroom heeft dan zullen de kinderen van deze ouders 100% kans om Het Temtamy syndroom te krijgen.

Hebben broertjes of zusjes ook kans om het Temtamy syndroom te krijgen?

Erfelijke ziekte

Het Temtamy syndroom is een erfelijke ziekte. Meestal blijken beide ouders drager te zijn van een foutje in het C12orf57-gen. Broertjes en zusjes hebben dan 25% kans om zelf ook het Temtamy syndroom te krijgen. Of broertjes en zusjes hier in dezelfde, in minder mate of in ernstigere mate last van krijgen valt van te voren niet goed te voorspellen. Een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Door middel van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie tijdens de zwangerschap bestaat de mogelijkheid om tijdens een zwangerschap na te gaan of een broertje of zusje ook het Temtamy syndroom heeft.

Referenties

1. Exome sequencing identifies compound heterozygous mutations in C12orf57 in two siblings with severe intellectual disability, hypoplasia of the corpus callosum, chorioretinal coloboma, and intractable seizures. Platzer K, Hüning I, Obieglo C, Schwarzmayr T, Gabriel R, Strom TM, Gillissen-Kaesbach G, Kaiser FJ. Am J Med Genet A. 2014;164A:1976-80
2. Whole-exome sequencing identifies mutated c12orf57 in recessive corpus callosum hypoplasia. Akizu N, Shembesh NM, Ben-Omran T, Bastaki L, Al-Tawari A, Zaki MS, Koul R, Spencer E, Rosti RO, Scott E, Nickerson E, Gabriel S, da Gente G, Li J, Deardorff MA, Conlin LK, Horton MA, Zackai EH, Sherr EH, Gleeson JG. Am J Hum Genet. 2013;92:392-400
3. A newly recognized autosomal recessive syndrome affecting neurologic function and vision. Salih MA, Tzschach A, Oystreck DT, Hassan HH, Aldrees A, Elmalik SA, El Khashab HY, Wienker TF, Abu-Amero KK, Bosley TM. Am J Med Genet A. 2013;161A:1207-13



Laatst bijgewerkt: 13 december 2017

Auteur: JH Schieving