



Koolen-de Vries syndroom

Wat is het Koolen-de Vries syndroom?

Het Koolen-de Vries syndroom is een erfelijke aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met bepaalde typische uiterlijke kenmerken

Hoe wordt het Koolen-de Vries syndroom ook wel genoemd?

Het Koolen-de Vries syndroom is genoemd naar twee artsen Koolen en de Vries die als klinisch geneticus (een specialist die veel weet van erfelijke aandoeningen) werken in het RadboudUMC in Nijmegen. Het wordt ook wel afgekort met de letters KDVS.

17q21.31 microdeletiesyndroom

Het Koolen-de Vries syndroom wordt ook wel het *17q21.31* -microdeletie syndroom genoemd. Dit syndroom is ontdekt door een genetische techniek Array-CGH waarbij kleine stukjes chromosoom die missen of die extra aanwezig zijn, kunnen worden opgespoord. Met deze techniek is ontdekt dat een aantal kinderen met een ontwikkelingsachterstand en typische uiterlijke kenmerken een stukje erfelijk materiaal misten van chromosoom 17. Deletie is de medische term voor het missen van een stukje erfelijke materiaal. Om preciezer aan te geven welk stukje van chromosoom 17 mist, staat het cijfer q en de getallen 21.31 achter het woord 17q.

KANSL1-gerelateerd syndroom

Op het stukje chromosoom 17 wat mist bij deze kinderen ligt een stukje informatie die KANSL1-gen wordt genoemd. Het ontbreken van dit stukje erfelijk materiaal lijkt te zorgen voor het ontstaan van de ontwikkelingsachterstand en de typische uiterlijke kenmerken. Daarom wordt ook wel gesproken van een KANSL1-gerelateerd syndroom.

Hoe vaak komt het Koolen-de Vries syndroom voor bij kinderen?

Het is niet goed bekend hoe vaak het Koolen-de Vries syndroom bij kinderen voorkomt. Dit omdat nog maar kort geleden ontdekt is dat een foutje op deze plek in het erfelijk materiaal kan zorgen voor het ontstaan van dit syndroom. Waarschijnlijk is bij maar een klein deel van de kinderen die dit syndroom hebben de diagnose gesteld. Op dit moment wordt geschat dat één op de 30.000 kinderen het Koolen-de Vries syndroom heeft.

Bij wie komt het Koolen-de Vries syndroom voor?

Het Koolen-de Vries syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan even duren voordat duidelijk wordt dat er sprake is van een syndroom.

Zowel jongens als meisjes kunnen het Koolen-de Vries syndroom krijgen.

Wat is de oorzaak van het Koolen-de Vries syndroom?

Fout in het erfelijk materiaal

Het Koolen-de Vries syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal van chromosoom 17. De plaats van dit foutje wordt het KANSL1-gen genoemd.

Bij het merendeel van de kinderen die bekend is met het Koolen-de Vries syndroom mist de erfelijke informatie van het KANSL1-gen helemaal omdat zij een stukje van chromosoom 17 missen. Bij een kleiner deel van de kinderen zit er een foutje in het erfelijk materiaal van het KANSL1-gen waardoor de informatie niet meer goed leesbaar is.

Autosomaal dominant



Het foutje in het KANSL1-gen is een zogenaamd autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 17 die een kind heeft al voldoende is om het syndroom te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve aandoening waarbij een kind pas klachten krijgt wanneer beide chromosomen 17 een foutje bevatten.

Bij het kind zelf ontstaan

Vaak is het foutje in het KANSL1-gen bij het kind zelf ontstaan en niet overgeërfd van de vader of van de moeder. Dit zou wel kunnen wanneer de vader of de moeder zelf ook het Koolen-de Vries syndroom heeft.

Overgeërfd van een ouder

Bij een klein deel van de kinderen heeft de vader in zijn zaadcellen of de moeder in haar eicellen het foutje in het KANSL1-gen, terwijl dit foutje niet in de andere lichaamscellen aanwezig is. In die situatie zou het foutje ook overgeërfd kunnen zijn van de vader of de moeder zonder dat deze zelf het Koolen-de Vries syndroom hebben.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van de verandering in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit niet goed aangemaakt. Dit eiwit heet KAT8 regulatory NSL complex subunit 1. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het opvouwen van het erfelijk materiaal in de cellen zodat het goed opgeslagen en beschermd is. Bij kinderen met het Koolen-de Vries syndroom wordt het erfelijk materiaal minder goed opgevouwen.

Waarschijnlijk is dit eiwit nodig voor goed functioneren van de hersencellen, maar hoe dit precies werkt is nog niet bekend.

Wat zijn de symptomen van het Koolen-de Vries syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in hoeveelheid en in ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Koolen-de Vries syndroom hebben. Geen kind zal alle onderstaande symptomen hebben. Het valt van te voren niet goed te voorspellen met welke symptomen een kind te maken zal krijgen.

Laag geboortegewicht

De meeste kinderen met dit syndroom hebben een lager geboortegewicht dan gebruikelijk. Wanneer tijdens de zwangerschap ECHO's zijn gemaakt, dan is daarop vaak al opgevallen dat het kindje minder goed groeide. Dit wordt ook wel intra-uteriene groeiretardatie (IUGR) genoemd.

Lage spierspanning

Kinderen met het Koolen-de Vries syndroom hebben een lage spanning in hun spieren. Deze lage spierspanning wordt ook wel hypotonie genoemd. Ze voelen daarom slapper aan en moeten goed gesteund worden wanneer ze opgetild worden. Door de slappere spieren is het moeilijk om het hoofdje op te tillen en verloopt de ontwikkeling van kinderen met het Koolen-de Vries syndroom ook langzamer. Ook kunnen de gewrichten gemakkelijk overstrekt worden door de lagere spierspanning. Veel kinderen hebben platvoetjes. Met het ouder worden verbetert de spierspanning wel, maar de meeste kinderen blijven altijd een lagere spierspanning houden.

Problemen met eten en drinken

Baby's met het Koolen-de Vries-syndroom hebben vaak problemen met drinken. Ze pakken



de borst of speen niet goed, drinken onregelmatig en stoppen snel met drinken. Kinderen hebben vaak weinig kracht om te drinken en weten niet altijd goed hoe ze moeten zuigen. Het kost vaak veel tijd om baby's met dit syndroom de borst of de fles te geven. Soms lukt het helemaal niet om kinderen met de borst of de fles te voeden en hebben kinderen (tijdelijk) sondevoeding nodig. Met het ouder worden, verloopt het eten en drinken wel beter, maar veel kinderen blijven moeite houden om goed te kauwen en goed te slikken.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het Koolen-de Vries syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten, staan en lopen dan hun leeftijdsgenoten. Het grootste deel van de kinderen leert om zelfstandig los te lopen rond de leeftijd van twee-drie jaar. Het bewegen gaat vaak minder soepel en meer "houterig" dan dat van kinderen zonder dit syndroom. Ook vallen kinderen met het Koolen-de Vries syndroom gemakkelijker. Kinderen met dit syndroom hebben vaak meer moeite met knippen, plakken, tekenen en schrijven.

Problemen met praten

Kinderen met het Koolen-de Vries syndroom gaan vaak later praten dan hun leeftijdsgenoten. Meestal komen de eerste woordjes tussen de leeftijd van twee en vijf jaar. Daarvoor proberen kinderen vaak door het maken van gebaren, het wijzen of meenemen van hun ouders duidelijk te maken wat ze bedoelen. Met het ouder worden komen ook zinnnetjes van twee tot drie woorden.

Ook hebben kinderen vaak moeite met het juist uitspreken van de letters en de woorden. Ze weten niet goed hoe ze die letters moeten vormen. Dit wordt een orofaciale dyspraxie genoemd. Hierdoor zijn kinderen voor vreemden soms moeilijk verstaanbaar.

Vaak heeft de stem een nasale klank, de stem klinkt dan net als van iemand die verkouden is. Dit heeft te maken met de het hoge gehemelte die kinderen met dit syndroom hebben. Het begrijpen van wat andere mensen zeggen, gaat kinderen met dit syndroom beter af dan zelf praten.

Problemen met leren

Kinderen met het Koolen-de Vries syndroom hebben vaak problemen met leren. De mate waarin dit een probleem is, verschilt van kind tot kind. Sommige kinderen volgen het gewone basisonderwijs met een beetje extra ondersteuning. Andere kinderen volgen speciaal onderwijs.

Problemen met aandacht en concentratie

Een deel van de kinderen met dit syndroom heeft problemen om langere tijd de aandacht en concentratie bij een werkje te houden. Kinderen zijn sneller afgeleid door wat er om hen heen gebeurt.

Epilepsie

Een deel van de kinderen met het Koolen-de Vries syndroom heeft last van epilepsie aanvallen. Verschillende type aanvallen kunnen voorkomen. Vaak gaat het om aanvallen met verstijven van armen en benen (tonische aanvallen) en/of aanvallen met schokkende bewegingen van de armen of benen (clonische aanvallen).

Karakter

De meeste kinderen met dit syndroom zijn vriendelijke, meegaande kinderen die graag contact maken met andere mensen. Ze zijn niet snel boos of gefrustreerd. Kinderen vinden het



vaak wel moeilijk om aan te voelen dat bepaalde mensen niet zo'n behoefte hebben aan contact en toenadering. Zij kunnen verdrietig worden wanneer andere mensen hen afwijzen en aangeven geen behoefte te hebben aan contact.

Uiterlijke kenmerken

Kinderen met dit syndroom hebben vaak specifieke uiterlijke kenmerken. Dit maakt dat twee verschillende kinderen met dit syndroom uit verschillende families vaak meer op elkaar lijken dan op hun broertjes of zusjes uit dezelfde familie.

Veel kinderen met het Koolen-de Vries syndroom hebben een lang gezicht. Dit valt bij baby's nog niet op, maar wordt steeds duidelijker naarmate kinderen ouder worden. De haren hebben vaak een wat stuggere structuur. De haarkleur kan heel anders zijn dan die van andere familieleden. Het voorhoofd is vaak hoog en breed. De ogen kunnen in de richting van de oren een beetje omhoog lopen. Veel kinderen hebben een bleke kleur ogen of blauwe ogen terwijl andere familieleden geen blauwe ogen hebben. Vaak zitten er extra plooitjes naast de ogen aan de kant van de neus (epicanthus genoemd). Sommige kinderen hebben kleine lidspleet waardoor lijkt of de ogen klein zijn (blepharophimosis genoemd), ook kunnen de oogleden een beetje hangen. De neuspunt is vaak stevig en de neusvleugels staan vaak naar buiten toe gedraaid. Hierdoor wordt wel gezegd dat de neus de vorm heeft van een peer. Het gehemelte is vaak smal en hoog. De mond is vaak breed. De kin is vaak breed. Veel kinderen hebben grote oren die van het hoofd af staan, dit worden wel flaporen genoemd. Vaak hebben kinderen meer windingen in hun oren dan gebruikelijk. De tepels staan vaak verder uit elkaar dan gebruikelijk. Kinderen met dit syndroom hebben vaak dunne benen.

Handen

Kinderen met het Koolen- de Vries syndroom hebben vaak smalle handen met lange dunne vingers. De vingers zijn soepel en kunnen gemakkelijk overstrekt worden. Vaak hebben kinderen veel moeite met de fijne motoriek zoals schrijven, tekenen of knippen. Ze hebben weinig kracht in hun handen om dit goed te kunnen doen.

Voeten

Veel kinderen met dit syndroom hebben platvoeten.

Huid

Vaak hebben kinderen een droge huid die gevoelig is voor het krijgen van eczeem. Ook kunnen gemakkelijk pigmentvlekken op de huid voorkomen. Een deel van de kinderen heeft veel moedervlekken.

Tanden

Afwijkingen aan het tandglazuur komen vaker voor bij kinderen met dit syndroom.

Groei

Kinderen met dit syndroom groeien vaak net zo als hun leeftijdsgenootjes. Een deel van de kinderen is wat kleiner dan hun leeftijdgenoten.

Wanneer baby's niet goed drinken heeft dat vaak gevolgen voor hun groei. Ze komen dan minder aan in gewicht als zou horen volgens de curves. De meeste kinderen met het Koolen-De Vries syndroom halen dit weer in, wanneer ze bijvoorbeeld sondevoeding gaan krijgen.

Problemen met zien

Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met het Koolen-de Vries syndroom. Dit kan zorgen voor het ontstaan van een lui oog. Kinderen met het Koolen- de Vries syndroom zijn vaker



verziend en kunnen dichtbij niet zo goed zien. Voor andere kinderen is het net andersom zij kunnen dichtbij wel goed zien, maar verder weg juist niet.

Slechthorendheid

Een deel van de kinderen met het Koolen-de Vries syndroom is slechthorend.

Hoog gehemelte

Het gehemelte (de bovenkant van de mond) is vaak hoog en smal bij kinderen met het Koolen- de Vries syndroom. Bij een klein deel van de kinderen komt een spleetje in het gehemelte en/of de lip voor. Dit wordt ook wel schisis genoemd. Schisis kan gevolgen hebben voor praten, drinken en eten.

Reflux

Kinderen met het Koolen-de Vries syndroom hebben vaker 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.

Kwijlen

Kinderen met het Koolen-de Vries syndroom hebben gemakkelijk last van kwijlen. Dit komt door slapheid van de spieren in het gezicht en rondom de mond en door problemen met slikken.

Vatbaar voor infecties

Kinderen met het Koolen-de Vries syndroom zijn op jonge leeftijd vatbaar voor het krijgen van infecties. Regelmatig komen oortontsteking of infecties van de luchtwegen voor. Met het ouder worden, worden de infecties minder frequent.

Aangeboren hartafwijking

Ongeveer een op de vier kinderen met het Koolen-de Vries syndroom heeft een aangeboren hartafwijking. Vaak gaat het om een gaatje tussen de beide boezems of beide kamers van het hart, dit wordt een ASD of een VSD genoemd. Ook komen afwijkingen aan de hartkleppen zoals een vernauwing van de longslagaderklep (pulmonaalstenose) of een afwijkende grotelichaamsslagaderklep (bicuspidale aortaklep) vaker voor. Net als het open blijven van een verbinding tussen de grote lichaamsslagader en de longslagader (persisterend foramen ovale).

Afwijking aan de nieren en de plasbuis

Een deel van de kinderen heeft afwijkingen aan de nieren of aan de plasbuis. Soms is er te veel vocht in de nieren aanwezig (hydronefrose) of stroomt de urine vanuit de plasbuis terug naar de nieren (vesicourethrale reflux). Dit kan zorgen voor urineweginfecties en blaasontstekingen. Er zijn ook kinderen die in plaats van een urineleider van de nier naar de blaas er twee hebben.

Jongens hebben vaak een kleine plasser. De uitgang van de plasbuis eindigt niet op de top van de plasser maar juist aan de onderkant. Dit kan problemen geven met plassen.

Niet ingedaald balletjes



Veel jongens met dit syndroom worden geboren met niet ingedaalde balletjes. Meestal dalen deze balletjes vanzelf alsnog in met het ouder worden. Een enkele keer is een operatie nodig om er voor te zorgen dat de balletjes in het balzakje komen te liggen waar ze horen.

Verkromming van de rug

Een deel van de kinderen heeft een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. Ook komt een sterke voorwaartse verkromming van de rug voor (vaak bij de nek) dit wordt een kyfose of bochel genoemd. Ook een holle rug komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Dit wordt een lordose genoemd.

Heupdysplasie

Een deel van de kinderen met dit syndroom wordt geboren met een heupdysplasie. De heupkom is dan niet goed ontwikkeld, waardoor de heupkop gemakkelijk uit de kom schiet.

Borstkasafwijking

Een deel van de kinderen heeft een borstkasafwijking. Het borstbeen staat vaak een beetje naar binnen toe, waardoor de borstkas een deuk naar binnen toe heeft. Kinderen hebben hier zelf geen last van.

Te traag werkende schildklier

Een klein deel van de kinderen met het Koolen-de Vries syndroom heeft een te traag werkende schildklier.

Hoe wordt de diagnose Koolen-de Vries syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met een ontwikkelingsachterstand en typische uiterlijke kenmerken kan vermoed worden dat er sprake is van een syndroom. Er zijn echter veel verschillende syndromen die allemaal voor deze symptomen kunnen zorgen, zodat niet altijd gemakkelijk is om vast te stellen dat er sprake is van het Koolen-de Vries syndroom. Daarvoor is dan aanvullend onderzoek nodig. Andere syndromen die veel kunnen lijken op het Koolen- de Vries syndroom zijn het 22q11 deletie syndroom, het cardiofaciocutaneus syndroom, het Prader-Willi syndroom en het Angelman syndroom.

Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het Koolen-de Vries syndroom geen afwijkingen gevonden. Bij een klein deel van de kinderen zijn de waardes van het schildklierhormoon in het bloed te laag.

Genetisch onderzoek

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt, kan door middel van gericht genetisch onderzoek op bloed naar het voorkomen van een foutje in het KANSL1-gen.

Vaak worden ook alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht (zogenaamd Array onderzoek) soms kan hierbij ontdekt worden dat er sprake is van het 17q21.31 microdeletie syndroom. Tegenwoordig kan door middel van een nieuwe genetische techniek (exome sequencing genoemd) deze diagnose gesteld worden zonder dat er specifiek aan gedacht was of naar gezocht is.

MRI van de hersenen



Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI scan gemaakt worden om te kijken of er bijzonderheden aan de hersenen te zien zijn. Vaak worden op deze MRI scan wel afwijkingen gezien, maar deze afwijkingen worden bij veel kinderen met een syndroom gezien en zijn niet kenmerkend voor het Koolen-de Vries syndroom. Afwijkingen die gezien zijn: verwijde holtes in de hersenen en het onderontwikkeld zijn van de hersenbalk die informatie doorgeeft van de rechter naar de linkerkant van de hersenen en andersom. Een klein deel van de kinderen heeft een Chiari I afwijking van de kleine hersenen, deze liggen dan te laag.

Stofwisselingsonderzoek

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak stofwisselingsonderzoek om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte die verklarend is voor de ontwikkelingsachterstand. Bij kinderen met het Koolen-de Vries 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 epileptiforme afwijkingen gezien. Deze afwijkingen zijn niet kenmerkend voor het Koolen-de Vries syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

Kindercardioloog

Kinderen met het Koolen-de Vries syndroom hebben een vergrote kans op het hebben van een aangeboren hartafwijking, waarvoor ze meestal een keer door de kindercardioloog worden gezien. Vaak zal deze naast lichamelijk onderzoek een ECHO van het hart maken om zo te beoordelen of er sprake is van een aangeboren hartafwijking.

ECHO van de nieren en de blaas

Kinderen met het Koolen-de Vries syndroom krijgen altijd een keer ene ECHO van de nieren en van de blaas om te kijken of er aanwijzingen zijn voor afwijkingen aan de blaas of aan de nieren.

Kinderuroloog

Kinderen met afwijking aan de nieren of plasbuis worden meestal gezien door de kinderuroloog die kan bekijken of hiervoor een behandeling nodig is.

Kinderorthopeed

Een kinderorthopeed kan beoordelen of er een behandeling voor heupdysplasie of een verkromming van de wervelkolom (scoliose) nodig is.

Oogarts

De oogarts kan vast stellen of kinderen bijziend of verziend zijn en kijken of er sprake is van scheelzien of het ontwikkelen van een lui oog.

KNO-arts

Kinderen met het Koolen-de Vries syndroom worden vaak gezien door de KNO-arts. Dit is aan de ene kant vanwege de terugkerende oorinfecties en aan de andere kant om te kijken of er sprake is van slechthorendheid wat vaak voorkomt bij kinderen met het Koolen-de Vries syndroom.



Hoe worden kinderen met het Koolen-de Vries syndroom behandeld ?

Omgaan met de gevolgen

Er bestaat geen behandeling die het Koolen-de Vries syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht om kinderen en hun ouders zo goed mogelijk te leren omgaan met de gevolgen van het hebben van het Koolen-de Vries syndroom.

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 deze manier kunnen kinderen toch iets duidelijk maken zonder dat ze nog in staat zijn om te kunnen praten.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan tips en adviezen geven hoe de verzorging en de dagelijks activiteiten van een kind zo soepel mogelijk kunnen verlopen. De ergotherapeut kan ook advies geven over hulpmiddelen.

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.

Kinderorthopeed

Heupdysplasie wordt vaak behandeld met een spreidbroek. Scoliose met fysiotherapie, een corset of met een operatie.

Sondevoeding

Veel kinderen met dit syndroom hebben moeite met het drinken van voeding uit de borst of uit de fles. Daarom is het vaak nodig om kinderen voeding via een sonde te gaan geven, zodat kinderen wel voldoende voeding binnen krijgen om te groeien.

Een groot deel van de kinderen lukt het om op wat latere leeftijd zelf voldoende te drinken en te eten zodat de sonde niet meer nodig is. Voor een ander deel van de kinderen is dat niet haalbaar en kan een sonde die rechtstreeks via de huid naar de maag toe gaat (een zogenaamde PEG-sonde) een oplossing zijn.

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.

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 en zo veel als kan bewegen. Soms zijn zetpillen nodig om de ontlasting op gang te krijgen.

Kwijlen

Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrronium. Ook kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen.

Epilepsie

Er bestaan verschillende soorten medicijnen die er voor kunnen zorgen dat kinderen met het Koolen-de Vries syndroom minder last hebben van epilepsie aanvallen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn. Medicijnen die vaak gebruikt worden zijn natriumvalproaat (depakine®), levetiracetam (Keppra®), clobazam (Frisium®) en topiramaat (Topamax®). Vaak lukt het redelijk goed om de epilepsie aanvallen onder controle te krijgen met een of twee medicijnen.

Bij een deel van de kinderen lukt het niet om nieuwe epilepsie-aanvallen te voorkomen met medicijnen. Vaak worden dan andere behandeling ingezet zoals het ketogeen dieet, een nervus vagus stimulator of een behandeling met methylprednisolon.

Antibiotica

Wanneer kinderen vaak blaasontsteking of zelfs nierbekkenontsteking hebben als gevolg van afwijkend aangelegde blaas of nieren, dan kunnen kinderen een lage dosering antibiotica nodig hebben om te voorkomen dat deze infecties ontstaan. Infecties kunnen namelijk zorgen voor littekens en verdere achteruitgang van de functie van de nieren en de blaas.

Oogarts

Een deel van de kinderen met het Koolen- de Vries syndroom heeft een bril nodig om goed te kunnen zien. Kinderen die scheelzien hebben vaak een behandeling tegen scheelzien nodig om te voorkomen dat kinderen een lui oog ontwikkelen.

KNO-arts

Een deel van de kinderen krijgt van de KNO-arts trommelvliesbuisjes om zo minder snel last te hebben van middenoorontstekingen. Kinderen die slechthorend zijn kunnen baat hebben bij gehoorapparaatjes.

School

Een deel van de kinderen volgt regulier onderwijs met extra ondersteuning. Een ander deel van de kinderen met het Koolen-de Vries syndroom volgt 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.



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 even tijd voor ouders om te verwerken dat de toekomstverwachtingen van hun kind er heel anders uit zien dan van andere kinderen.

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 Koolen-de Vries syndroom.

Wat betekent het hebben van het Koolen- de Vries syndroom voor de toekomst?

Nog weinig over bekend

Er is nog niet veel bekend over volwassenen met dit syndroom.

Blijvende beperking

De meeste kinderen houden last van beperkingen in het dagelijks leven als gevolg van het hebben van het Koolen-de Vries syndroom. Zij zijn afhankelijk van de hulp van anderen bij allerlei dagelijkse activiteiten. De meeste volwassenen wonen begeleid of in een woongroep.

Levensverwachting

Er zijn nog maar weinig volwassenen bekend met dit syndroom. Het is dus nog niet goed aan te geven hoe de levensverwachting is voor mensen met dit syndroom.

Kinderen

De meeste kinderen die het Koolen-de Vries syndroom hebben, zullen later zelf als volwassene geen kinderen krijgen. Kinderen van een volwassene met het Koolen-de Vries syndroom hebben een verhoogde kans tot 50% om zelf ook deze aandoening te krijgen.

Hebben broertjes en zusjes een verhoogde kans om ook het Koolen-de Vries syndroom te krijgen?

Het Koolen-de Vries syndroom is een erfelijke aandoening die op zogenaamd autosomaal dominante manier overerft. Vaak is de aandoening bij het kind zelf ontstaan. Broertjes en zusjes hebben dan nauwelijks een verhoogde kans om zelf ook dit syndroom te krijgen. Dit kan alleen wanneer de ouder zelf het Koolen-de Vries syndroom heeft of wanneer het foutje bij de ouder in de eicel of de zaadcel aanwezig is zonder dat dit in de andere lichaamscellen aanwezig is.

In praktijk hebben broertjes en zusjes daarom een licht verhoogde kans om zelf ook het Koolen-de Vries syndroom te krijgen.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Wanneer bekend is welk foutje in een familie heeft gezorgd voor het ontstaan van het Koolen-de Vries syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie.

Referenties

1. Hypersociability in the behavioral phenotype of 17q21.31 microdeletion syndrome.



Egger JI, Wingbermhle E, Verhoeven WM, Dijkman M, Radke S, de Bruijn ER, de Vries B, Kessels RP, Koolen D. Am J Med Genet A. 2013;161A:21-6

2. Mutations in KANSL1 cause the 17q21.31 microdeletion syndrome phenotype.

Zollino M, Orteschi D, Murdolo M, Lattante S, Battaglia D, Stefanini C, Mercuri E, Chiurazzi P, Neri G, Marangi G. Nat Genet. 2012;44:636-8

3. Mutations in the chromatin modifier gene KANSL1 cause the 17q21.31 microdeletion syndrome. Koolen DA, Kramer JM, Neveling K, Nillesen WM, Moore-Barton HL et.al. Nat Genet. 2012;44:639-41

Links

<http://www.supportingkdvs.com/>

(Engelstalige patienteninformatie site over het Koolen-de Vries syndroom)

Laatst bijgewerkt: 3 juni 2018, voorheen: 19 april 2014

Auteur: JH Schieving