



Simpson-Golabi-Behmel syndroom

Wat is het Simpson-Golabi-Behmel syndroom?

Het Simpson-Golabi-Behmel syndroom is een erfelijke aandoening waarbij kinderen een grote lengte hebben met typische uiterlijke kenmerken vaak in combinatie met een milde ontwikkelingsachterstand.

Hoe wordt het Simpson-Golabi-Behmel syndroom ook wel genoemd?

Het Simpson-Golabi-Behmel syndroom is genoemd naar de artsen die dit syndroom beschreven hebben. Het wordt vaak afgekort met de letters SGBS.

Vroeger werd de term gigantisme-dysplasie syndroom wel gebruikt, maar deze term wordt tegenwoordig niet meer gebruikt.

Type 1 en type 2

Er wordt onderscheid gemaakt tussen twee vormen van het Simpson-Golabi-Behmel syndroom. De meestvoorkomende vorm die in dit stukje wordt beschreven wordt ook wel type 1 genoemd. Type 2 lijkt veel op dit syndroom, maar wordt veroorzaakt door een ander foutje in het erfelijk materiaal. Kinderen met het type 2 syndroom komen meestal al op babyleeftijd te overlijden.

Overgrowth syndroom

Dit syndroom is een zogenaamd overgrowth syndroom. Dit is een groep van syndromen waarbij kinderen groot zijn qua lengte en zwaarder van gewicht en vaak ook een groter hoofd hebben. Andere overgrowth syndromen zijn het Beckwith-Wiedemann syndroom, het Cowden syndroom, het Sotos syndroom, het Weaver syndroom.

Hoe vaak komt het Simpson-Golabi-Behmel syndroom voor bij kinderen?

Het is niet goed bekend hoe vaak het Simpson-Golabi-Behmel syndroom bij kinderen voorkomt. Het is een zeldzame aandoening. Waarschijnlijk is ook bij lang niet alle kinderen de diagnose gesteld.

Bij wie komt het Simpson-Golabi-Behmel syndroom voor?

Het Simpson-Golabi-Behmel syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk wordt dat er sprake is van een syndroom. Bij een deel van de kinderen wordt waarschijnlijk nooit ontdekt dat er sprake is van dit syndroom omdat zij weinig problemen ondervinden van dit syndroom.

De meeste kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel syndroom zijn jongens. Soms komt dit syndroom ook bij meisjes voor. Meisjes hebben meestal minder klachten dan jongens.

Wat is de oorzaak van het Simpson-Golabi-Behmel syndroom?

Fout in het erfelijk materiaal

Het Simpson-Golabi-Behmel syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. Dit foutje zit op het zogenaamde X-chromosoom. Er zijn tot nu toe twee foutjes bekend in het erfelijk materiaal die beide kunnen zorgen voor het ontstaan van het Simpson-Golabi-Behmel syndroom. Deze foutjes worden GPC3 en GPC4 genoemd. De meeste kinderen met dit syndroom hebben een foutje op de plaats die GPC3 wordt genoemd.



Meer jongens dan meisjes met dit syndroom

Jongens hebben een X-chromosoom en daarnaast een Y-chromosoom. Meisjes hebben twee keer een X-chromosoom. Meisjes hebben daarom minder snel last van een foutje op een X-chromosoom omdat ze vaak een ander X-chromosoom hebben zonder foutje die kan compenseren voor het foutje op het X-chromosoom. Omdat jongens geen tweede X-chromosoom hebben kunnen zij nooit compenseren voor een foutje op het X-chromosoom waardoor ze snel last hebben van een foutje.

Toch kunnen meisjes wel klachten krijgen van dit syndroom. Er zijn wel meer jongens met dit syndroom dan meisjes. Ook hebben meisjes meestal minder klachten dan jongens.

Overgeërfd van de moeder

Een groot deel van de kinderen heeft het foutje geërfd van de moeder. Soms heeft de moeder zelf ook enkele klachten, maar lang niet altijd is bij de moeder de diagnose gesteld omdat vrouwen veel minder klachten hebben van dit syndroom.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij een deel van de kinderen is de fout in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan en niet overgeërfd van een van de ouders.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van de verandering in het erfelijk materiaal van het GPC3 of GPC4-gen wordt een bepaald eiwit niet goed aangemaakt. Dit eiwit heeft glypican 3 of glypican-4. Dit eiwit zit normaal in de wand van de cellen en speelt een belangrijke rol bij het delen van cellen. Hoe een tekort aan dit eiwit tot de symptomen van het Simpson-Golabi-Behmel syndroom leidt is niet precies bekend.

Type 2

Het Simpson-Golabi-Behmel syndroom type 2 wordt ook veroorzaakt door een foutje op het erfelijk materiaal van het X-chromosoom. Dit foutje zit op een andere plek, deze plek wordt CXORF5 genoemd.

Wat zijn de symptomen van het Simpson-Golabi-Behmel syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in hoeveelheid en in ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel syndroom hebben. Geen kind zal alle onderstaande symptomen hebben. De opsomming van al deze symptomen helpt om bij een kindje met dit syndroom bepaalde problemen vroeg te onderkennen.

Zwangerschap

Moeders die zwanger zijn van een kindje met dit syndroom hebben vaak een grotere hoeveelheid vruchtwater dan gebruikelijk. Al in de eerste helft van de zwangerschap kan bij echo-onderzoek gezien worden dat de baby een groot is voor de zwangerschapsduur. Wanneer een zwangere een triplettest laat doen om kinderen om te kijken of zij zwanger kan zijn van een kindje met het syndroom van Down, dan laat deze test vaak zien dat de moeder hier een verhoogde kans op heeft omdat het stofje alfafoetoproteïne in het bloed verhoogd is. Wanneer er dan aanvullend onderzoek wordt verricht in de vorm van vruchtwaterpunctie wordt daar vast gesteld dat er geen sprake is van het syndroom van Down. Dit syndroom



wordt namelijk niet op die manier opgespoord en kan alleen worden opgespoord wanneer er heel gericht naar gekeken wordt.

Hoog geboortegewicht

Kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel syndroom hebben vaak een hoog geboortegewicht. Het zijn grote en zware baby's.

Lage bloedsuiker

Kinderen met dit syndroom hebben een grote kans om in de eerste dagen na de geboorte een te lage bloedsuiker te krijgen. Dit kan klachten geven zoals bleekheid, zweten, trillerigheid of sufheid.

Hoog huiltje

Baby's met dit syndroom hebben vaak een typisch hoog huiltje.

Problemen met ademen

Een deel van de baby's met dit syndroom heeft problemen met ademen vanwege de grote tong die ze hebben en de smalle boven- en onderkaak.

Problemen met drinken

Kinderen met dit syndroom kunnen problemen hebben met drinken vanwege hun grote tong en kleine kaak.

Grote lengte

Ook na de geboorte blijven kinderen met dit syndroom groter en zwaarder dan hun leeftijdsgenoten.

Groot hoofd

Ook hebben kinderen met dit syndroom een groot hoofd. Dit is op zich niet erg. Wel is het voor baby's en jonge kinderen daarom zwaarder om hun hoofd overeind te houden en duurt het vaak wat langer voordat kinderen dit kunnen doen. Ook kan het lastig zijn om kleding te vinden die over het hoofd heen gaat.

Typisch uiterlijk

Kinderen met dit syndroom zijn vaak wat groffer gebouwd. Ze hebben een groter hoofd. De ogen staan vaak wat verder uit elkaar. De ogen staan vaak wat schuin naar beneden toe gericht. Vaak zit er een extra plooi aan de binnenkant van de ogen (epicanthus genoemd). De neusbasis en de neuspunt zijn breed, de punt van de neus is vaak opgewipt. De mond is breed, in de onderlip zit vaak in het midden een groefje. Vaak is de tong groot en hangt deze daardoor een beetje uit de mond. Midden in de tong zit vaak een diepe groef. Het gehemelte is smal en hoog. De huid kan uit twee delen bestaan. Bij-oortjes, lijntjes in de oorlel of putjes achter oor komen regelmatig voor. De kin is vaak puntig, baby's hebben een kleine onderkaak, oudere kinderen juist een brede onderkaak. Bij veel kinderen passen de onder- en de bovenkaak niet op elkaar. De nek is vaak kort. Sommige kinderen hebben een zwelling in de nek gevuld met vocht. Kinderen hebben vaak grote handen met brede duimen en korte brede vingers. Opvallend is dat de wijsvinger vaak kleiner en dunner is dan gebruikelijk. De pinken kunnen krom zijn (clinodactylie). Sommige kinderen hebben extra



vingerkootjes of extra vingers. Bij een klein deel van de kinderen zijn de vingers aan elkaar gegroeid (syndactylie). De nagels kunnen dun en weinig ontwikkeld zijn. De voeten zijn vaak ook breed, met een brede grote teen. De tweede en derde teen zitten vaak voor een deel aan elkaar vast. Klompvoetjes komen vaker voor bij kinderen met dit syndroom.

Gespleten gehemelte

Een deel van de kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel syndroom heeft een gespleten gehemelte. Soms is het gehemelte alleen maar hoger dan gebruikelijk.

Extra tepels

Een deel van de kinderen heeft drie, vier of meer tepels in plaats van de gebruikelijke twee.

Problemen met zien

Kinderen met dit syndroom hebben vaak last van scheelzien. Het komt vaak voor dat het ene oog een andere sterkte heeft dan het andere oog. Een deel van de kinderen heeft een troebele oog lens (cataract genoemd) waardoor ze minder duidelijk kunnen zien. Bepaalde oogafwijkingen komen vaker voor bij kinderen met dit syndroom, zoals een gespleten aanleg van de oogzenuw (coloboom genoemd)

Problemen met horen

Een klein deel van de kinderen met dit syndroom is slechthorend. Deze slechthorendheid valt lang niet altijd op in het dagelijks leven en wordt soms pas duidelijk bij een gehoortest.

Lage spierspanning

Kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel syndroom hebben een lage spanning in hun spieren. 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 Simpson-Golabi-Behmel syndroom wat langzamer. Alle kinderen met dit syndroom leren wel lopen.

Spraaktaalontwikkeling

Kinderen met dit syndroom gaan vaak later praten dan andere kinderen. Ook is hun woordenschat beperkter en hebben ze wat meer moeite om duidelijk uit te leggen wat ze graag willen zeggen. Het merendeel van de kinderen kan zich hiermee prima redden. Er zijn ook kinderen die hierdoor minder zelfredzaam zijn.

Ontwikkelingsachterstand

De meeste kinderen met dit syndroom ontwikkelen zich wat langzamer dan leeftijdsgenootjes. Ze gaan later rollen, zitten en staan en lopen. De meeste kinderen leren dit uiteindelijk wel en niet eens op een veel later tijdstip dan kinderen zonder dit syndroom. Een klein deel van de kinderen blijft verder achter in de ontwikkeling.

Problemen met leren

Een groot deel van de kinderen heeft problemen met leren. Dit gaat minder gemakkelijk. Problemen met de aandacht, de concentratie, het onthouden en automatiseren komen vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Sommige kinderen volgen daarom speciaal



onderwijs, anderen kunnen op het reguliere onderwijs mee komen al dan niet met extra ondersteuning.

Sociaal-emotionele ontwikkeling

Kinderen met dit syndroom hebben vaker problemen op sociaal-emotioneel gebied. Ze zijn bijvoorbeeld sneller bang om alleen te zijn of bang voor het donker. Een deel van de kinderen vindt het moeilijk om contact te maken met andere kinderen.

Epilepsie

Een groot deel van de kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel syndroom krijgt last van epilepsie aanvallen. Verschillende type epilepsie aanvallen kunnen voorkomen.

Slaapapneu

Een deel van de kinderen heeft last van slaapapneu. Tijdens de slaap zakt de tong een beetje achterin de keel waardoor kinderen geen adem kunnen halen waardoor ze wakker worden. Hierdoor worden ze heel vaak tijdens de slaap, waardoor ze niet goed slapen en overdag vermoeid zijn. Ook kunnen kinderen hierdoor in de ochtend hoofdpijn hebben. Snurken tijdens de slaap kan een aanwijzing zijn voor de aanwezigheid van slaapapneu. Wanneer kinderen veel slaapapneu's hebben wordt er gesproken van de aandoening OSAS.

Reflux

Kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel 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.

Verstopping van de darmen

Kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel syndroom krijgen gemakkelijk last van verstopping van de darmen. De ontlasting komt maar moeizaam uit de darmen. Dit kan zorgen voor buikpijnklachten, slecht eten en spugen. Een klein deel van de kinderen heeft juist last van diarree.

Vatbaar voor infecties

Kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel syndroom zijn op jonge leeftijd vatbaar voor het krijgen van infecties. Regelmatig komen oorontsteking of infecties van de luchtwegen voor. Met het ouder worden, worden de infecties minder frequent.

Scoliose

Een deel van de kinderen krijgt last van een zijwaartse verkromming van de wervelkolom. Dit wordt een scoliose genoemd. Dit komt omdat de wervels op bepaalde plaatsen met elkaar vergroeid zijn. Een scoliose kan zorgen voor problemen met zitten, staan en bewegen.

Afwijkingen aan de botten

Ook andere afwijkingen van de botten komen vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Zo heeft een deel van de kinderen een deuk in de borstkas, doordat het borstbeen te veel naar binnen toe staat. Dit wordt een pectus excavatum genoemd. De ribben kunnen anders



aangelegd zijn dan gebruikelijk, een deel van de kinderen heeft ribben in de hals, terwijl de ribben normaal alleen in de borstkas voorkomen. De schouderbladen staan vaak verder naar achteren dan gebruikelijk. Het bot van het bekken heeft vaker een andere vorm, extra wervels onderin de rug kunnen aanwezig zijn.

Open ruggetje

Een klein deel van de kinderen met dit syndroom heeft een open ruggetje (spina bifida). Soms is dat aan de buitenkant van de rug te zien, doordat er een zwelling te zien is. Het kan ook zijn dat het weinig opvallend is en dat er alleen maar een putje of een zwelling op de rug te zien is, dit wordt een spina bifida occulta genoemd.

Voorlopende botleeftijd

De botleeftijd van kinderen met dit syndroom loopt vaak voor bij de werkelijke leeftijd.

Liesbreuk en navelbreuk

Een liesbreuk of een navelbreuk worden vaker gezien bij kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel syndroom

Aangeboren hartafwijking

Een deel van de kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel 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, een VSD of een blijvend foramen ovale genoemd. Andere aangeboren hartafwijkingen die kunnen voorkomen zijn een vernauwing van de longslagader (pulmonaalstenose), een vernauwing in de grote lichaamsslagader (coarctatio aortae), verkeerde uitmonding van de lichaamsslagader en de longslagader (transpositie van de grote vaten). Ook kan de verbinding tussen de lichaamsslagader en de longslagader die voor de geboorte aanwezig is, na de geboorte blijven bestaan (persisterende ductus arteriosus). Kinderen met dit syndroom hebben een vergrote kans op het krijgen van hartritme stoornissen, vooral het zogenaamde lange QT-tijd syndroom komt vaker voor. Bij een deel van de kinderen werkt de hartspier minder goed, dit wordt een cardiomyopathie genoemd.

Afwijkingen aan de longen

Bij een klein deel van de kinderen zijn de longen ook anders aangelegd dan gebruikelijk. Meestal geeft dit geen problemen. Het kan wel zorgen voor problemen met ademen en maken dat kinderen vatbaarder zijn om een longontsteking te ontwikkelen.

Afwijking aan de nieren en de plasbuis

Een deel van de kinderen heeft afwijkingen aan de nieren of aan de plasbuis. De nieren zijn te groot (nephromegalie) of bevatten allerlei cystes (cystenier). Soms komen er twee urineleiders vanuit elke nier. Ook kan er te veel vocht in de nieren (hydronefrose) of in de urineleider (hydroureter) aanwezig zijn. Wanneer de urine vanuit de plasbuis terug stroomt naar de nieren, kan dit zorgen voor urineweginfecties en blaasontstekingen. Bij een deel van de jongentjes zijn de zaadballetjes niet goed ingedaald zijn, dit wordt cryptorchisme genoemd. Ook kunnen jongens twee balzakjes hebben in plaats van een. Soms eindigt de plasbuis bij jongens niet op de top van de piemel, maar meer aan de onder- of bovenkant. Dit wordt een hypospadie genoemd.



Aangeboren afwijking van de darmen

Bij een deel van de kinderen zijn de darmen niet goed aangelegd. Sommige kinderen hebben een vernauwing van de uitgang van de maag (pylorusstenose) waardoor ze heel heftig moeten braken. De darmen kunnen gedraaid liggen (malrotatie), soms blijft de verbinding tussen de darmen en de navel die voor de geboorte aanwezig is, na de geboorte bestaan. Dit wordt een Meckels divertikel genoemd. Een niet goed aangelegd middenrif komt ook bij een klein deel van de kinderen voor. (Hernia diafragmatica genoemd). De lever, de alvleesklier en de milt kunnen groter zijn dan gebruikelijk. Ook kunnen er extra gangetjes of cystes voorkomen in de lever, de galblaas of in de alvleesklier.

Kanker

Kinderen met dit syndroom hebben een verhoogde kans om last te krijgen van kinderkanker. Het is niet precies bekend hoe groot deze kans is. In een onderzoek kreeg een op de tien kinderen met dit syndroom te maken met een vorm van kinderkanker. Omdat bij waarschijnlijk een heel groot deel van de kinderen met dit syndroom de diagnose nooit gesteld is, is de kans om kinderkanker te krijgen waarschijnlijk lager. Types kinderkanker die voorkomen bij dit syndroom zijn tumor van de nier (Wilms tumor), een tumor van de lever (hepatoblastoom, hepatocellulair carcinoom), een tumor van de bijnier, een neuroblastoom, of een tumor van de balletjes of de eierstokken.

Bij de meeste kinderen ontstaat de kanker voor de leeftijd van acht jaar, zelden nog na deze leeftijd.

Vaatafwijkingen

Kinderen met dit syndroom hebben een vergrote kans op het ontstaan van kleine woekeringen van bloedvaatjes waardoor vaatafwijking ontstaat.

Hoe wordt de diagnose Simpson-Golabi-Behmel syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met een hoog geboortegewicht, grote lengte en grote hoofd, met een milde ontwikkelingsachterstand, lage spierspanning en epilepsie kan het Simpson-Golabi-Behmel syndroom worden vermoed. Er bestaan echter zeer veel verschillende syndromen die allemaal soortgelijke symptomen kunnen geven.

Syndromen die veel kunnen lijken op het Simpson-Golabi-Behmel syndroom zijn het Sotos syndroom, Cowden syndroom, Beckwith Wiedemann syndroom en het Weaver syndroom.

Bloedonderzoek

Oriënterend bloedonderzoek laat bij kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel syndroom geen bijzonderheden zien.

Genetisch onderzoek

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt, kan door middel van genetisch onderzoek bij het merendeel van de kinderen de diagnose gesteld worden.

MRI van de hersenen

Wanneer de diagnose nog niet bekend is, zal bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand 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 Simpson-Golabi-Behmel syndroom. Afwijkingen die vaker gezien worden zijn een onderontwikkelde hersenbalk (corpus callosum dysgenese), het onderontwikkeld zijn van de verbinding tussen de beide kleine hersenen (vermisaplasie), wijdere holtes in de hersenen dan gebruikelijk of zelfs een waterhoofd en het lager liggen van het onderste stukje van de kleine hersenen (Chiari malformatie).

Stofwisselingsonderzoek

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak stofwisselingsonderzoek om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte. Bij kinderen met dit syndroom worden bij dit onderzoek geen afwijkingen gevonden.

EEG

Kinderen met epilepsie hebben vaak epileptiforme afwijkingen wanneer een hersenfilmpje wordt gemaakt. Deze afwijkingen zijn niet specifiek voor kinderen met dit syndroom.

Polysomnografie

Wanneer kinderen 's nachts snurken, stoppen met ademen, wakker worden met hoofdpijn of overdag erg vermoeid zijn, zal er vaak een polysomnografie verricht worden om te kijken of er sprake is van OSAS.

KNO-arts

Kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel 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 Simpson-Golabi-Behmel syndroom. Een deel van de kinderen krijgt van de KNO-arts trommelvliesbuisjes om zo minder snel last te hebben van middenoorontstekingen.

Schisisteam

Kinderen met een schisis worden vaak vervolgd door een schisisteam. In een schisisteam zitten vaak een plastisch chirurg, een KNO-arts, een logopedist, een diëtist en een psycholoog.

Oogarts

Kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel syndroom worden ook altijd een keer gezien door de oogarts om te kijken of er problemen zijn met zien.

ECHO van de buik

Kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel syndroom krijgen meestal een keer een ECHO van de buik om te kijken of er aangeboren afwijkingen zijn van de nieren, de lever, de galblaas of de milt.

Ook zullen er regelmatig (3-4 keer per jaar) ECHO's gemaakt worden om te kijken of er aanwijzingen zijn voor het ontstaan van kinderkanker van de nieren, bijnieren, lever, balletjes of eierstokken.



Urineonderzoek

Door de urine te onderzoeken op het voorkomen van de stofjes VMA en HVA kan gekeken worden of er aanwijzingen zijn voor het ontwikkelen van een neuroblastoom.

Kindercardioloog

Kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel syndroom worden meestal een keer door de kindercardioloog gezien om te kijken of er sprake is van een aangeboren hartafwijking. Afhankelijk van het type hartafwijking zal bekeken moeten worden of hiervoor een behandeling nodig is.

Kinderchirurg

Wanneer er aanwijzingen zijn voor aanlegstoornissen van de darmen dan zullen kinderen vaak gezien worden door een kinderchirurg die kan bekijken of hiervoor een behandeling nodig is.

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

Wanneer er afwijkingen zijn aan de botten, dan zullen kinderen vaak gezien worden door een kinderorthopeed die kan beoordelen of er een behandeling nodig is.

Hoe worden kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel syndroom behandeld ?

Omgaan met de gevolgen

Er bestaat geen behandeling die het Simpson-Golabi-Behmel 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 Simpson-Golabi-Behmel syndroom.

Epilepsie

Er bestaan verschillende soorten medicijnen die er voor kunnen zorgen dat kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel syndroom minder last hebben van epilepsie aanvallen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn.

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.



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.

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. 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 Simpson-Golabi-Behmel syndroom volgen regulier of speciaal onderwijs. In het speciaal onderwijs zijn de klassen kleiner en kan het lesprogramma meer afgestemd worden op de mogelijkheden van het kind. Kinderen op het regulier onderwijs hebben meestal een rugzakje om extra begeleiding te krijgen bij het leren.

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).

Gehoorapparaatjes

Een deel van de kinderen met slechthorendheid kan baat hebben bij gehoorapparaatjes om beter te kunnen horen.

Tandarts

Kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel 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.

Orthopeed

Een zijwaartse verkromming van de rug of klompvoetjes worden meestal behandeld door de orthopeed. Soms is een gipskorset nodig, soms een operatie.

Kindercardioloog

De kindercardioloog behandelt problemen van het hart. Soms kunnen deze behandeld worden met medicijnen. Een deel van de kinderen heeft een pacemaker nodig. Wanneer een operatie nodig is dan wordt dit gedaan door een thoraxchirurg.

Kinderchirurg

Afwijkingen aan de darmen die zorgen voor problemen worden meestal behandeld door de kinderchirurg.

Kinderuroloog

Afwijkingen aan de nieren die zorgen voor problemen worden meestal behandeld door de kinderuroloog. De kindernefroloog controleert meestal of de nieren wel goed functioneren door middel van bloedonderzoek en urineonderzoek. Soms zijn medicijnen nodig.

Kinderoncoloog

Kinderen met kanker worden behandeld door de kinderoncoloog. De kinderoncoloog kijkt per kind naar het type tumor en zal adviseren wat de beste behandeling voor dit type tumor is (operatie, chemotherapie of combinaties)

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan begeleiding geven hoe het hebben van deze ziekte een plaatsje kan krijgen in het dagelijks leven.

Contact met andere ouders

Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u in contact komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met het Simpson-Golabi-Behmel syndroom.

Wat betekent het hebben van het Simpson-Golabi-Behmel syndroom voor de toekomst?

Blijvende beperking

De meeste kinderen houden last van beperkingen in het dagelijks leven als gevolg van het hebben van het Simpson-Golabi-Behmel syndroom. Een groot deel van de kinderen is later, al dan niet met een beetje hulp, in staat om een zelfstandig leven te leiden. Kinderen met een ernstiger ontwikkelingsachterstand kunnen afhankelijk blijven van de ondersteuning van anderen.

Levensverwachting

Kinderen met het Simpson-Golabi-Behmel syndroom lijken een normale levensverwachting te hebben. Kinderen met kanker kunnen een verkorte levensverwachting hebben als de



behandeling niet aanslaat. Ook hartritme problemen, ernstige darmproblemen of moeilijk behandelbare vormen van epilepsie kunnen zorgen voor een verkorte levensverwachting.

Kinderen

Wanneer meisjes met het Simpson-Golabi-Behmel syndroom op latere leeftijd zelf kinderen willen krijgen, dan hebben deze kinderen 50% kans om het foutje te krijgen. Wanneer een zoon het foutje in het erfelijk materiaal krijgt dan, krijgt hij meestal ook dit syndroom. Dochters hoeven er geen last van te hebben.

Jongens met dit syndroom kunnen deze aandoening niet doorgeven aan hun zonen, omdat vaders aan een zoon het Y-chromosoom geven. Wel kan een vader het foutje doorgeven aan zijn dochter. Meestal hebben dochters echter weinig last van dit foutje omdat ze nog een ander X-chromosoom hebben zonder foutje. Dit maakt dat vaders dus meestal de ziekte niet doorgeven aan hun kinderen.

Hebben broertjes en zusjes een verhoogde kans om ook het Simpson-Golabi-Behmel syndroom te krijgen?

Het Simpson-Golabi-Behmel syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op het X-chromosoom. Vaak is de moeder drager van dit foutje. Broertjes hebben 50% kans om zelf ook dit syndroom te krijgen. Meisjes hebben vaak veel minder last van dit syndroom. Zusjes hebben ook 50% kans om het foutje in het erfelijk materiaal te krijgen. De vraag is wel in hoeverre zij daar dan last van hebben.

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 Simpson-Golabi-Behmel syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten door middel van een vlokentest of een vruchtwaterpunctie.

Referenties

1. Phenotypic spectrum of Simpson-Golabi-Behmel syndrome in a series of 42 cases with a mutation in GPC3 and review of the literature. Cottreau E, Mortemousque I, Moizard MP, Bürglen L, Lacombe D et al. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2013;163:92-105

Laatst bijgewerkt: 25 augustus 2013

Auteur: JH Schieving