



Het Tatton Brown Rahman syndroom

Wat is het Tatton Brown Rahman syndroom?

Het Tatton Brown Rahman syndroom is een syndroom waardoor kinderen en volwassenen een vertraagd verlopende ontwikkeling hebben in combinatie met een grote lichaamslengte en een grotere hoofdomtrek.

Hoe wordt het Tatton Brown Rahman syndroom ook wel genoemd?

Het Tatton Brown Rahman syndroom is genoemd naar twee artsen Tatton Brown en Rahman die dit syndroom beschreven hebben. Het syndroom wordt ook wel afgekort met de letters TBRS.

DNMT3A-overgrowth syndroom

Soms wordt ook gesproken van het DNMT3a-overgrowth syndroom. DNMT3A is het woord voor de plaats in het erfelijk materiaal waar kinderen met dit syndroom een fout hebben. Het woord overgrowth syndroom geeft aan dat de kinderen sneller groeien en groter worden dan hun leeftijdsgenoten.

2p23.3 microdeletie syndroom

Het Tatton Brown Rahman syndroom kan ook ontstaan wanneer er een stukje van chromosoom 2 mist. Dit wordt ook wel het 2p23.3 microdeletie syndroom genoemd. Kinderen met het 2p23.3 microdeletie syndroom hebben vaak meer symptomen dan kinderen met alleen een verandering in het DNMT3a -gen, omdat kinderen met het microdeletie syndroom ook nog andere genen kunnen missen die een rol spelen bij de ontwikkeling.

Hoe vaak komt het Tatton Brown Rahman syndroom voor?

Het Tatton Brown Rahman syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak het Tatton Brown Rahman syndroom voorkomt. Er zijn in de wereld nog maar een paar kinderen bekend die onlangs deze diagnose hebben gekregen.

Waarschijnlijk is bij een deel van de kinderen die het Tatton Brown Rahman 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 duidelijker worden hoe vaak dit syndroom nu werkelijk voorkomt.

Bij wie komt het Tatton Brown Rahman syndroom voor?

Het Tatton Brown Rahman syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van het Tatton Brown Rahman syndroom.

Zowel jongens als meisjes kunnen het Tatton Brown Rahman syndroom krijgen.

Waar wordt het Tatton Brown Rahman syndroom door veroorzaakt?

Foutje in erfelijk materiaal

Het Tatton Brown Rahman syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal op het 2e-chromosoom. Om nog preciezer te zijn op het stukje van chromosoom 2 wat 2p23.3 wordt genoemd. De plaats van dit foutje wordt het DNMT3A-gen genoemd.

Autosomaal dominant

Het Tatton Brown Rahman syndroom wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 2 die een kind heeft in het DNMT3A-gen al voldoende is om de aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling

deze tekst kunt u nalezen op

www.kinderneurologie.eu



tot een autosomaal recessief foutje waarbij kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen een foutje bevatten.

Bij het kind zelf ontstaan

Tot nu toe is bij alle kinderen met het Tatton Brown Rahman syndroom het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel en niet overgeërfd van een van de ouders.

Geërfd van een ouder

In theorie kan een kind het foutje in het DNMT3A-gen geërfd van een ouder die zelf dan ook het Tatton Brown Rahman syndroom heeft. Soms zal al bekend zijn dat de ouder dit syndroom heeft, soms ook nog niet.

Afwijkend eiwit

Het DNMT3A-gen bevat informatie voor de aanmaak van het DNA methyltransferase-3A (DNMT3A)-eiwit. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het aflezen van andere stukken DNA die nodig zijn voor een normale aanleg en werking van de hersenen. Door de fout in het erfelijk materiaal worden de hersenen anders aangelegd en functioneren ze anders dan bij kinderen zonder dit syndroom.

Wat zijn de symptomen van het Tatton Brown Rahman syndroom?

Variatie

Er bestaat een variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Tatton Brown Rahman syndroom hebben.

Dit valt van te voren niet goed te voorspellen van welke symptomen een kind last zal krijgen. Geen kind zal alle onderstaande symptomen tegelijkertijd hebben. Omdat het syndroom ook nog maar kort geleden ontdekt is (in 2014) zullen waarschijnlijk ook nog niet alle symptomen die kunnen horen bij dit syndroom bekend en beschreven zijn.

Zwangerschap en bevalling

Tijdens de zwangerschap kan door middel van een ECHO opvallen dat de baby groot is voor de zwangerschapsduur. Een deel van de moeders heeft een grotere hoeveelheid vruchtwater dan normaal. De grootte van de baby kan er voor zorgen dat de bevalling moeizamer verloopt en dat een kunstverlossing (vacuümbevalling of keizersnede) nodig is.

Hoog geboortegewicht

Kinderen met dit syndroom hebben bij de geboorte meestal een hoger geboortegewicht.

Rustige baby

De meeste baby's met dit syndroom zijn rustige tevreden baby's die veel slapen. Wanneer ze wakker zijn, dan kunnen ze heel rustig en tevreden blijven liggen. Ze hebben vaak weinig behoefte aan bewegen.

Lagere spierspanning

Jonge kinderen met het Tatton Brown Rahman syndroom hebben vaak een lage spierspanning waardoor ze slapper aanvoelen in hun spieren. Kinderen moeten goed vastgehouden en ondersteund worden, wanneer ze worden opgetild. Gewrichtjes kunnen gemakkelijk overstrekt worden. Door de lagere spierspanning is het voor jonge kinderen lastig om hun hoofd op te tillen. De meeste kinderen met dit syndroom kunnen dit daardoor vaak op latere leeftijd dan hun leeftijdsgenoten. Hierdoor zullen andere ontwikkelingsstappen zoals zitten en



staan waarbij het ook nodig is het hoofd goed overeind te houden ook pas op latere leeftijd tot ontwikkeling komen.

Problemen met drinken

Een deel van de baby's met het Tatton Brown Rahman syndroom heeft problemen met drinken. Ze drinken langzaam en laten de borst of speen vaak los. 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.

Hoorbare ademhaling

Een deel van de kinderen met dit syndroom heeft een hoorbare ademhaling vooral tijdens de inademing. Dit wordt ook wel tracheomalacie genoemd. Dit komt door onvoldoende stevigheid van de luchtpijp die tijdens de ademhaling wisselend open staat en dicht kan vallen. Zelden zorgt dichtvallen van de luchtpijp er voor dat het tijdelijk niet meer mogelijk is om adem te halen. Dit wordt een apneu genoemd.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het Tatton Brown Rahman syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Deze kinderen gaan later rollen, zitten en staan dan hun leeftijdsgenoten. De kinderen leren dit allemaal wel, maar op een latere leeftijd dan hun leeftijdsgenoten. Ook zijn kinderen met dit syndroom vaak onhandiger dan hun leeftijdsgenoten, ze vallen gemakkelijker en storen gemakkelijker wat om. Leren fietsen is voor kinderen met dit syndroom lastiger dan voor leeftijdsgenoten. Een groot deel van de kinderen loopt op de tenen en heeft korte achillespezen.

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 Tatton Brown Rahman syndroom is het moeilijker om te leren praten. De eerste woordjes komen vaak later dan gebruikelijk. De meeste kinderen leren uiteindelijk wel om te praten. Kinderen hebben de neiging om woorden die zij een keer gehoord hebben zelf te gaan gebruiken zonder dat ze precies weten wat dit woord betekent. Kinderen kunnen hierdoor heel wijs lijken, maar gemakkelijk overvraagd worden wanneer volwassenen in het zelfde type woorden tegen hen terug praten, omdat kinderen dan niet begrijpen wat de volwassenen tegen hen zeggen. Een deel van de kinderen heeft ook de neiging om woorden een aantal keer achter elkaar te herhalen of de woorden van een volwassene letterlijk te herhalen.

Problemen met leren

Kinderen met het Tatton Brown Rahman syndroom hebben bijna allemaal problemen met leren. De mate van problemen met leren verschilt.

Nu er met behulp van nieuwe genetische technieken steeds meer kinderen met dit syndroom bekend worden, kan het goed zijn dat er ook kinderen zijn die nog minder problemen hebben met leren.

Eten

Een deel van de kinderen heeft ook op peuter- en kleuterleeftijd problemen met eten. Kinderen hebben vaak moeite met het eten van stukjes of van eten met een groffe structuur. Wanneer kinderen dit moeten eten gaan ze gemakkelijk kokhalzen. Vaak hebben kinderen



duidelijk hun voorkeur en vinden ze het heel spannend om een ander type eten wat ze niet kennen te gaan eten. Kinderen beleven vaak niet veel plezier aan het eten. Het geven van eten kan gemakkelijk een strijd worden in huis.

Hoog lichaamsgewicht

Vanaf de tienerleeftijd hebben kinderen met dit syndroom een grotere kans om een te hoog lichaamsgewicht te krijgen. Kinderen voelen zelf niet aan dat ze genoeg gegeten hebben en kunnen de hele dag door blijven eten.

Opgewekt karakter

Kinderen met dit syndroom hebben meestal een vriendelijk en opgewekt karakter. Ze zijn vaak graag in de buurt van andere mensen.

Overgevoelig voor prikkels

Kinderen met het Tatton Brown Rahman syndroom hebben vaak moeite om alle prikkels die op hen af komen te verwerken. Ze kunnen gemakkelijk overprikkeld raken. Door deze overprikkeling kunnen ze druk gedrag gaan vertonen, uit het niets boos of juist heel verdrietig worden. Kinderen hebben vaak de hulp van anderen nodig om weer uit deze boosheid of dit verdriet te komen.

Autistische kenmerken

Een deel van de kinderen met het Tatton Brown Rahman syndroom heeft autistische kenmerken. Kinderen met autistische kenmerken vinden het lastiger om contact te leggen met leeftijdsgenoten. Ook houden kinderen vaak van een vaste structuur in de dag en vinden ze het heel lastig wanneer deze structuur plotseling veranderd. Hierdoor kunnen kinderen erg van slag raken en daardoor heel verdrietig of heel boos worden.

Vaak hebben kinderen vaak voorkeur voor bepaald speelgoed of een bepaalde hobby waar ze zich heel lang mee kunnen vermaken. Veel kinderen houden van verzamelen van bepaalde spullen.

Angst

Angststoornissen en paniekaanvallen komen vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Sommige kinderen zijn bang in het donker, bang om alleen te zijn, bang voor harde geluiden of bang om niet met de beide benen op de grond te kunnen staan. Soms is niet duidelijk waar de angst precies om gaat.

Geen gevaar zijn

Aan de andere kant heeft een groot deel van de kinderen ook niet door wat een gevaarlijke situatie is en wat niet.

ADHD

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



Grote lichaamslengte

Kinderen met dit syndroom zijn vaak langer dan hun leeftijdsgenoten. Dit kan maken dat kinderen ouder geschat worden dan ze in werkelijkheid zijn.

Groter hoofd

Vaak hebben kinderen met dit syndroom een groter hoofd dan gebruikelijk. Op jonge leeftijd hebben kinderen hierdoor meer moeite om hun hoofd op te tillen omdat een groter hoofd zwaarder is om op te tillen. Op oudere leeftijd hebben kinderen hier meestal geen last meer van. Het kan wel lastig zijn om kleren met een strakke boord aan te krijgen.

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 Tatton Brown Rahman syndroom hebben vaak een groter hoofdomtrek dan leeftijdsgenoten. Ook heeft het gezicht vaak een ronde vorm. De wenkbrauwen zijn vaak vol en lopen niet in een boogje maar horizontaal. Vaak zijn de ogen relatief klein en lijken ze wat dieper te liggen. De ogen lopen in de richting van de oren een klein beetje naar beneden toe. De oren kunnen wat lager op het hoofd staan.

Epilepsie

Een klein deel van de kinderen met het Tatton Brown Rahman syndroom heeft last van epilepsieaanvallen. Epilepsieaanvallen kunnen op verschillende leeftijd voor het eerst ontstaan. Verschillende vormen van epilepsieaanvallen kunnen voorkomen. Ook kunnen koortsstuipen voorkomen.

Problemen met slapen

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met het Tatton Brown Rahman 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. Ontroostbaar huilen tijdens de nacht komt regelmatig voor. Ook zijn kinderen vaak vroeg in de ochtend wakker. Sommige kinderen draaien hun slaapwaakritme om, ze slapen overdag en zijn 's nachts wakker.

OSAS

Kinderen met dit syndroom hebben vaker last van OSAS. Tijdens de slaap wordt de luchtweg afgesloten waardoor het kind tijdelijk even niet goed kan ademen. Kinderen gaan hierdoor snurken. Ook worden kinderen hierdoor 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

Problemen met zien

Een groot deel van de kinderen met het Tatton Brown Rahman syndroom is slechtziend. Scheelzien komt ook vaker voor bij kinderen met dit syndroom.

Rug

Een deel van de kinderen met het Tatton Brown Rahman syndroom krijgt een zijwaartse verkromming van de wervelkolom. Dit wordt een scoliose genoemd. Een lichte vorm van



scoliose geeft meestal geen klachten. Een ernstige vorm van scoliose kan klachten geven zoals rugpijn of problemen met zitten, staan en lopen.

Tanden

Kinderen met dit syndroom hebben vaak tanden die wat verder uit elkaar staan dan gebruikelijk. Vaak komen de tanden op wat latere leeftijd door, ook het wisselen van het melkgebit naar het volwassen gebit vindt vaak op wat latere leeftijd plaats. Een deel van de kinderen heeft minder tanden en kiezen dan gebruikelijk. Het gehemelte is vaak hoog. De tanden en kiezen zijn vaak kwetsbaarder voor het krijgen van gaatjes.

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.

Zindelijkheid

De meeste kinderen met het Tatton Brown Rahman syndroom worden op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.

Geslachtsorgaan

Soms eindigt de plasbuis bij jongens niet op de top van de plasser, dit wordt hypospadie genoemd. De balletjes kunnen niet zijn ingedaald.

Aangeboren hartafwijking

Een klein deel van de kinderen met dit syndroom heeft een aangeboren hartafwijking. Een gaatje tussen de beide hartboezems (atriumseptumdefect) komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom.

Navelbreuk

Een deel van de kinderen met dit syndroom heeft een navelbreuk. De navel staat naar buiten toe en is bol.

Ingegroeide teennagels

Een deel van de kinderen heeft gemakkelijk last van ingegroeide teennagels.

Gevoeligheid voor infecties

Jonge kinderen zijn vaak gevoelig voor het krijgen van infecties. Oorontstekingen, luchtweginfecties en blaasontstekingen komen regelmatig voor bij kinderen met dit syndroom.

Leukemie

Er is een patiënt bekend met het Tatton Brown Rahman syndroom die leukemie (acute myeloïde leukemie) heeft gehad. Mogelijk is er een relatie tussen dit syndroom en deze vorm van leukemie, er is meer onderzoek nodig om na te gaan hoe dit in elkaar zit.

Hoe wordt de diagnose Tatton Brown Rahman syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met een ontwikkelingsachterstand, grote lengte en enkele opvallende 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. Vaak zal aanvullend onderzoek nodig zijn om aan de diagnose Tatton Brown Rahman syndroom te stellen.

Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het Tatton Brown Rahman syndroom geen bijzonderheden gevonden.

Genetisch onderzoek

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt, kan door middel van gericht genetisch onderzoek op bloed naar het voorkomen van een foutje op het 2e-chromosoom in het DNMT3A-gen. Vaak worden ook alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht (zogenaamd Array onderzoek), soms kan op deze manier de diagnose Tatton Brown Rahman syndroom worden gesteld, wanneer er een stukje van het 2e-chromosoom ontbreekt, het zogenaamde 2p23.3 microdeletie syndroom.

In de toekomst zal door middel van een nieuwe genetische techniek (exome sequencing genoemd) mogelijk ook 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 normaal uit. Bij een 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 Tatton Brown Rahman syndroom. Soms zijn de holtes in de hersenen wat wijder dan gebruikelijk. Ook heeft een deel van de kinderen een Chiari I malformatie. De aanleg van het geleidingslaagje rondom de hersencellen (myeline) kan vertraagd verlopen.

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 Tatton Brown Rahman syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

Oogarts

Kinderen met het Tatton Brown Rahman syndroom worden altijd een keer door een oogarts gezien om te kijken of er problemen zijn met zien.

Foto van de botten

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

Kinderorthopeed

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

Kindercardioloog

Kinderen met dit syndroom worden altijd een keer gezien door de kindercardioloog die kan bekijken of er aanwijzingen zijn voor een aangeboren hartafwijking.



Polysomnografie

Bij kinderen die 's nachts veel snurken of telkens kortdurend stoppen met ademen (apneu's) 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 di nadelige gevolgen heeft voor het zuurstofgehalte in het bloed.

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

Hoe wordt het Tatton Brown Rahman syndroom behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het Tatton Brown Rahman syndroom kan genezen. De behandeling is erop gericht de symptomen van de ziekte zo veel mogelijk te onderdrukken of om het kind er zo goed mogelijk mee te leren omgaan.

Rust, regelmaat en vertrouwen

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

Bril

Een groot deel van de kinderen met dit syndroom heeft een bril nodig om goed te kunnen zien.

Voorkomen overgewicht

Kinderen met het Tatton Brown Rahman syndroom krijgen tijdens de tienerleeftijd gemakkelijk last van overgewicht. Het is daarom belangrijk om al vanaf jonge leeftijd kinderen te leren niet te veel te snoepen. En daarnaast te zorgen dat kinderen voldoende lichaamsbeweging krijgen.

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.

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 kinderfysiotherapeut kan kinderen helpen hoe zij zich zo goed mogelijk kunnen bewegen ondanks de problemen die zij met bewegen hebben. Ook probeert de fysiotherapeut er voor te zorgen dat kinderen geen vergroeiing van hun gewrichten krijgen omdat ze zelf onvoldoende bewegen.



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.

Diëtiste

Bij kinderen te zwaar dreigen te worden, kan de diëtiste berekenen hoeveel calorieën een kind nodig heeft per dag, om te voorkomen dat het gewicht verder toeneemt.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan tips en adviezen geven hoe de verzorging en de dagelijks activiteiten van een kind zo soepel mogelijk kunnen verlopen. Ook kan de ergotherapeut advies geven over materialen die de ontwikkeling van een kind kunnen stimuleren.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy, een rolstoel, steunzolen of aangepaste schoenen.

Ook is het mogelijk via een revalidatie centrum naar een aangepaste peutergroep te gaan en daar ook therapie te krijgen en later op dezelfde manier onderwijs te gaan volgen.

School

De meeste kinderen met het Tatton Brown Rahman syndroom hebben extra begeleiding bij het leren nodig. Een deel van de kinderen kan regulier onderwijs volgen met behulp van ondersteuning. Een ander deel van de kinderen gaat uiteindelijk toch naar het speciaal onderwijs van cluster 3 of 4 omdat zij daar in kleinere klassen zitten en meer hulp en ook therapie kunnen krijgen.

Orthopedagoog

Een orthopedagoog kan ouders tips en adviezen geven hoe om gaan met problemen met bijvoorbeeld boos worden of het maken van contacten met andere kinderen.

Kinder- en jeugdpsychiater

Een kinder- en jeugdpsychiater kan advies geven hoe om te gaan met gedragsproblemen zoals ADHD, snel boos worden of autisme. Soms is het nodig om gedrag regulerende medicatie zoals methylfenidaat voor ADHD of risperidon voor prikkelovergevoeligheid te geven.

Kinderen met dit syndroom hebben vaak een lage dosis van medicatie nodig, op een hogere dosering kunnen zij reageren met verwardheid.

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.

Verschillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden om de epilepsie onder controle te



krijgen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn.

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.

Melatonine

Wanneer inslapen erg moeilijk is kan het medicijn melatonine helpen om het inslapen beter te laten verlopen. Ook kan dit zorgen voor een algeheel beter slaappatroon gedurende de hele nacht.

Scoliose

De mate van zijwaartse kromming van de wervelkolom moet goed in de gaten gehouden worden. Wanneer de kromming te erg wordt, kan dit problemen geven voor het goed kunnen staan en zitten en de ademhaling beïnvloeden. Wanneer de verkromming te erg wordt, kan verdere verkromming tegengegaan worden door een korset. Indien een korset onvoldoende werkt, is soms een operatie nodig waarbij de wervelkolom wordt vastgezet zodat de verkromming niet meer toe zal kunnen nemen.

Tandarts

Kinderen met dit 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.

Amandelen verwijderen

Wanneer kinderen veel snurken, dan kunnen de keel- en neusamandelen verwijderd worden zodat er meer ruimte in de keelholte ontstaat en het snurken verdwijnt.

CPAP

Wanneer OSAS ondanks verwijderen van de keel-en/of neusamandelen nog blijft bestaan kan het nodig zijn om tijdens de slaap een CPAP behandeling te geven. Via een kapje wordt lucht onder druk in de longen geblazen. De druk van de lucht zorgt er voor dat de luchtpijp open blijft en niet kan samenvallen.

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).

Kinderuroloog

Wanneer de balletjes niet goed indalen, dan kan de kinderuroloog door middel van een operatie er voor zorgen dat de balletjes wel in het balzakje komen te liggen.

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 Tatton Brown Rahman syndroom.

Wat is de prognose van het Tatton Brown Rahman syndroom?

Blijvende problemen

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het Tatton Brown Rahman syndroom, blijven deze problemen vaak houden op volwassen leeftijd. Een deel van de jongeren kan zelfstandig wonen. Voor zaken als financiën hebben zij bijvoorbeeld wel hulp en ondersteuning nodig. Een ander deel van de volwassenen heeft meer hulp en ondersteuning nodig in het dagelijks leven en gaat begeleid wonen.

Dwanggedachtes en handelingen

Er zijn een paar volwassenen bekend met dit syndroom die last hebben van dwanggedachtes en dwanghandelingen. Een volwassene moet bijvoorbeeld elke handelingen zowel met de rechter als de linkerhand uitvoeren om zo te voorkomen dat er iets ernstigs zou kunnen gebeuren. Ook komen obsessies vaak voor tijdens de puberteit en op volwassen leeftijd.

Levensverwachting

Er zijn geen gegevens bekend over de levensverwachting van kinderen en volwassenen met het Tatton Brown Rahman syndroom. Dit zal ook samenhangen met de klachten die worden veroorzaakt door het Tatton Brown Rahman syndroom. Bijkomende problemen zoals een aangeboren hartafwijkingen of een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie zouden kunnen zorgen voor een verkorte levensverwachting. Wanneer deze problemen er niet zijn, dan is de levensverwachting waarschijnlijk niet veel anders dan voor kinderen en volwassenen zonder dit syndroom.

Kinderen

Het is niet bekend of het hebben van dit syndroom gevolgen heeft voor de vruchtbaarheid. In theorie kunnen volwassenen met het Tatton Brown Rahman syndroom kinderen krijgen. Deze kinderen hebben 50% kans om zelf ook het Tatton Brown Rahman syndroom te krijgen.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het Tatton Brown Rahman syndroom te krijgen?

Het Tatton Brown Rahman syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal van het 2^e chromosoom. Vaak is dit foutje bij het kind zelf ontstaan en niet overgeërfd van een van de ouders. Broertjes en zusjes hebben dan een nauwelijks verhoogde kans om zelf ook het Tatton Brown Rahman syndroom te krijgen. Dit zou alleen het geval kunnen zijn wanneer een van de ouders het foutje in de eicellen of zaadcellen heeft zitten, zonder dat het in de andere lichaamscellen zit. De kans hierop is klein.

Wanneer een van de ouders zelf het Tatton Brown Rahman syndroom heeft, dan hebben broertjes en zusjes 50% kans om ook zelf dit 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 Tatton Brown Rahman syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie om te kijken of dit kindje ook het Tatton Brown Rahman syndroom heeft. Of dit kind dan evenveel of juist minder of meer klachten zal hebben als de oudere broer of zus valt niet goed te voorspellen.

Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Stellen die eerder een kindje hebben gehad met Tatton Brown Rahman syndroom kunnen naast prenatale diagnostiek ook in aanmerking voor preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD.) Bij PGD wordt een vrouw zwanger door middel van IVF (In Vitro Fertilisatie). De bevruchting vindt dan buiten het lichaam plaats, waardoor het zo ontstane pre-embryo onderzocht kan worden op het hebben van het Tatton Brown Rahman syndroom. Alleen embryo's zonder de aanleg voor Tatton Brown Rahman syndroom, komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie zie www.pgdnederland.nl.

Links

www.tbrsyndrome.org

(Engelstalige site met informatie over het Tatton Brown Rahman syndroom)

Referenties

1. Tatton-Brown-Rahman syndrome due to 2p23 microdeletion. Okamoto N, Toribe Y, Shimojima K, Yamamoto T. *Am J Med Genet A*. 2016;170:1339-42
2. Mutations in the DNA methyltransferase gene DNMT3A cause an overgrowth syndrome with intellectual disability. Tatton-Brown K, Seal S, Ruark E, Harmer J, Ramsay E, Del Vecchio Duarte S, Zachariou A, Hanks S, O'Brien E, Aksglaede L, Baralle D, Dabir T, Gener B, Goudie D, Homfray T, Kumar A, Pilz DT, Selicorni A, Temple IK, Van Maldergem L, Yachelevich N; Childhood Overgrowth Consortium, van Montfort R, Rahman N. *Nat Genet*. 2014;46:385-8

Laatst bijgewerkt: 7 juni 2016

Auteur: JH Schieving